

Allgemeine Informationen

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial

Blut ____ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) Blutkarten (mind. 5 Spots)

DNA ____ µg (mind. 1-2 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____

Ausgangsmaterial
der isolierten DNA: _____ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie)

Sonstiges _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter +49 7071 565 44 55 oder per E-Mail (info@cegat.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name: _____

Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

UST-IdNr.: _____
Sofern Sie eine Umsatzsteuer-Identifikationsnummer besitzen, geben Sie diese bitte an.

Rechnung an Einsender / Klinik
 an Patient:(KVA-Nr.: _____)

Name: _____

Vorname: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

E-Mail: _____

Einverständniserklärung

Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts mein Einverständnis mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufzeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich bin einverstanden, dass meine Untersuchungsergebnisse innerhalb des Aufbewahrungszeitraumes neu bewertet werden können. Bei Änderungen wird mein Arzt per E-Mail informiert.

Ich bin damit einverstanden, dass, zusätzliche zur vollumfänglichen Untersuchung der Gene des angeforderten Gensets, die Analyse auf pathogene und wahrscheinlich pathogene Varianten (ACMG Klassen 4 und 5) in Genen, die für die genannten Indikation differentialdiagnostisch in Frage kommen, ausgewertet werden kann.

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass alle erhobenen Daten von der CeGaT GmbH elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten unter www.cegat.de/datenschutz

Hinweis

Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß des aktuellen Stands der Wissenschaft. Wir weisen daher darauf hin, dass sich die auf diesem Einsendeformular angegebene Zusammenstellung von Genen eines Gen-Sets zum Zeitpunkt der Laboranalyse geringfügig geändert haben könnte (Hinzunahme/Wegnahme von Genen). Mit der Unterschrift des Patienten auf dem Einsendeformular erklärt sich der Patient auch mit einer ggf. geänderten Zusammensetzung des angeforderten Gen-Sets einverstanden.

Wir behalten uns vor, über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden.

Diese Einverständniserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, dass ich autorisiert bin die genetische Diagnostik des o.g. Patienten zu beauftragen. Im Falle von prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich, dass ich auch hierfür autorisiert bin und die hierfür notwendigen Voraussetzungen erfüllt habe. Bei Diagnostik für Minderjährige bestätige ich das Vorliegen des Einverständnisses aller Sorgeberechtigten.

Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.

Im Folgenden wird ein Nichtankreuzen wie „Nein“ gewertet.

Mit der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen (für max. 10 Jahre) bin ich einverstanden. Ja Nein

Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja Nein

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. Ja Nein

Über Zusatzbefunde möchte ich informiert werden: Ja Nein

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: <https://www.cegat.de/acmg-gene/>). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Gezielte Analysen der ACMG-Gene nach aktuellen Empfehlungen können als „zusätzliche Analysen“ angefordert werden.

Nach deutschem GenDG wird der Befund der genetischen Untersuchung dem aufklärenden Arzt übermittelt. Bitte geben Sie hier die E-Mail-Adresse des aufklärenden Arztes an:

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode











CeGaT ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014, dem College of American Pathologists (CAP) sowie CLIA akkreditiert.

_____	_____
Patient / Vertreter (Druckbuchstaben)	Arzt (Druckbuchstaben)
X _____	X _____
Patient / Vertreter (Datum, Unterschrift)	Arzt (Datum, Unterschrift)

Für die gezielte Bearbeitung bitten wir Sie, den Anamnesebogen so ausführlich wie möglich auszufüllen und die Ihnen vorliegenden Arztbriefe und Befunde in Kopie beizulegen.

Indikation/Verdachtsdiagnose

Stammbaum

-  Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
-  Elternpaar
-  Verwandtenehe
-  Schwangerschaft
-  Abort, Totgeburt
-  Geschlecht unbekannt
-  Eineiige Zwillinge
-  Zweieiige Zwillinge

Zur besseren Veranschaulichung und Beschreibung der Familienanamnese stellt CeGaT kostenlos einen Stammbaumgenerator unter <http://pedigree.cegat.de> zur Verfügung.

Weitere Informationen

Konsanguinität: Ja Nein

Ethnische Herkunft: _____ Alter des Vaters: _____ Alter der Mutter: _____

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) Nein Ja, (bitte spezifizieren) _____

Familienanamnese

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

Ja Nein Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter): _____

Leiden aktuell bzw. litten **Familienangehörige** des Patienten unter unten genannten **Erkrankungen**?

	Betroffene Familien- angehörige vorhanden?	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungs- alter	Diagnose/Symptome
Muskelerkrankung				
Bewegungsstörungen				
Epilepsie				
Schlaganfall				
Innenohr-Schwerhörigkeit				
Sehbehinderung				
Diabetes mellitus Typ II				
Sonstiges				

Anamnese des Patienten

Schwangerschaftsanamnese

1. Auffällige Schwangerschaft

Auffälligkeiten Nein Ja (Bitte nachfolgende Fragen beantworten)

Blutungen Nein Ja

Krankheiten Nein Ja: _____

Medikamente Nein Ja: _____

Frühgeburt Nein Ja; Schwangerschaftswoche? _____

Hypoxie Nein Ja; pH-Wert Nabelschnur? _____

2. Geburtswerte

Größe: _____ Gewicht: _____ Kopfumfang: _____

Auffälligkeiten: _____

3. Verschlechterung der Symptome bei Infekten

Nein Ja: _____

4. Verlauf der Erkrankung

Erkrankungsalter: _____ Progressiver Verlauf: Nein Ja

Symptome

1. Neurologie

Psychomotorische Entwicklungsverzögerung Ja Nein

Entwicklungsregression/Verlust von Fähigkeiten Ja Nein

Muskuläre Hypotonie Ja Nein

Akute Enzephalopathie Ja Nein

Schlaganfall-ähnliche Episoden (stroke-like episodes) Ja Nein

Epilepsie Ja Nein

Schluckstörung Ja Nein

Periphere Neuropathie Ja Nein

Bewegungsstörung: _____

2. Muskulatur

Muskelschwäche Ja Nein

Belastungsintoleranz Ja Nein

Schwere Myopathie Ja Nein

Rhabdomyolyse Ja Nein

3. Herz

Hypertrophe Kardiomyopathie Ja Nein

Dilatative Kardiomyopathie Ja Nein

4. Auge

Optikusatrophy Ja Nein

Ophthalmoplegie/CPEO Ja Nein

Ptosis Ja Nein

Andere: _____

5. Ohr

Sensorineurale Schwerhörigkeit/Hörverlust Ja Nein

6. Magen-Darm-Trakt

Dysphagie Ja Nein

Pseudoobstruktion Ja Nein

Zyklisches Erbrechen Ja Nein

Chronisch-rezidivierende Durchfälle Ja Nein

7. Leber

Akutes Leberversagen Ja Nein

Chronische Leberinsuffizienz/erhöhte Leberenzyme Ja Nein

8. Niere

Niereninsuffizienz Ja Nein

Tubulopathie Ja Nein

Nephrotisches Syndrom Ja Nein

Zystische Nierenerkrankung Ja Nein

9. Endokrines System

Diabetes (Typ 2)/Pankreasinsuffizienz Ja Nein

Kleinwuchs Ja Nein

Andere: _____

10. Blutbildendes System

(Sideroblastische) Anämie Ja Nein

Andere: _____

Anamnese des Patienten

Durchgeführte Untersuchungen (Befunde bitte in Kopie beilegen)

Genetische Untersuchungen

 nicht durchgeführt

 Array-CGH

 Sequenzierung folgender Gene: _____

 Sonstige (z.B. MLPA): _____

MRT

 nicht durchgeführt

 Ja (Bitte Befunde beilegen, wenn Patient einwilligt)

Bemerkungen: _____

Laboruntersuchungen – Körperflüssigkeiten	<input type="checkbox"/> nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte/Befund in Kopie beilegen)
Laktat Blut			
Laktat Liquor			
Kreatinkinase			
Organische Säuren			
Andere			

Gewebebiopsien	<input type="checkbox"/> nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte/Befund in Kopie beilegen, z.B. „ragged red fibers“)

Enzymaktivitäten	<input type="checkbox"/> nicht durchgeführt	unauffällig	auffällig (bitte Werte/Befund in Kopie beilegen)

Ergebnisse weiterer Untersuchungen (z.B. Histologie)

Untersuchungsauftrag

Array-CGH

- Array-CGH-Diagnostik voranstellen
(Bitte legen Sie dafür einen separaten Laborauftrag bei)
- Array-CGH-Diagnostik ist bereits erfolgt
- Array-CGH-Diagnostik nicht erwünscht

MET: Stoffwechselerkrankungen

Es werden immer alle Gene aller Gen-Sets des Einsendeformulars sowie die mtDNA sequenziert. Dies ermöglicht Ihnen, ohne zusätzlichen Laboraufwand und damit kostengünstig, mehrere Gen-Sets oder auch beliebige Gene aus unterschiedlichen Gen-Sets analysieren zu lassen. Gern beantworten wir Ihre Fragen oder erstellen Ihnen ein individuelles Angebot. Bitte kontaktieren Sie uns unter info@cegat.de.

- CDG-Syndrom (61 Gene, MET-01)**
ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6AP1, ATP6AP2, B4GALT1, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, EDEM3, FCSK, FUT8, GALNT2, GFUS, GMPPA, MAGT1, MAN1B1, MAN2B2, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, OSTC, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35A3, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A8, SRD5A3, SSR3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3
- Lysosomale Speicherkrankheiten (58 Gene, MET-02)**
AGA, ARSA, ARSB, ARSG, ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSB, CTSD, CTSF, CTSK, DNAJC5, DYM, FIG4, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNE, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LAMP2, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGTB, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, TPP1, VPS16, VPS33A
- Ein eigenes Gen-Set für neuronale Ceroidlipofuszinosen findet sich auf dem Formular „Epilepsie & Hirnentwicklungsstörungen“*
- Peroxisomenbiogenesedefekte: Zellweger-Syndrom-Spektrum (14 Gene, MET-03)**
PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7
- Weitere peroxisomale Störungen (22 Gene, MET-19)**
ABCD1, ACBD5, ACOX1, AGK, AGPS, AGXT, AMACR, ARSL, CAT, DNMT1, EBP, FAR1, GNPAT, GRHPR, HOGA1, HSD17B4, NSDHL, PEX5, PEX7, PHYH, SCP2, TRIM37
- Harnstoffzyklusdefekte/Hyperammonämien (10 Gene, MET-05)**
ARG1, ASL, ASS1, CA5A, CPS1, GLUD1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15
- Glycin-Enzephalopathie/Hyperglycinämie (7 Gene, MET-06)**
AMT, BOLA3, GCSH, GLDC, GLRX5, LIAS, SLC6A9
- Cerebrale Kreatin-Defizienz (3 Gene, MET-04)**
GAMT, GATM, SLC6A8
- Ahornsirup-Krankheit (3 Gene, MET-08)**
BCKDHA, BCKDHB, DBT
- Störungen des intrazellulären Cobalaminstoffwechsels (Vitamin B12) (17 Gene, MET-20)**
ABCD4, AMN, CBLIF, CD320, CUBN, HCF1, LMBRD1, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTR, MTRR, PRDX1, TCN2, THAP11, ZNF143
- Isolierte Methylmalonazidurie (5 Gene, MET-10)**
MCEE, MMAA, MMAB, MMADHC, MMUT
- Kongenitaler Hyperinsulinismus (15 Gene, MET-12)**
ABCC8, AKT2, FOXA2, GCK, GLUD1, GPC3, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, KDM6A, KMT2A, PMM2, SLC16A1
- Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) (13 Gene, MET-13)**
APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
- Glykogenspeichererkrankungen (25 Gene, MET-14)**
AGL, ALDOA, ALDOB, ENO3, FBP1, G6PC1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4
- Molybdän-Cofaktor-Defizienz (4 Gene, MET-16)**
GPHN, MOCOS, MOCS1, MOCS2
- Cerebraler Folat-Mangel (4 Gene, MET-17)**
DHFR, FOLR1, MTHFR, SLC46A1
- Porphyrie (9 Gene, MET-18)**
ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS

MIT: Mitochondriopathien

- Mitochondriales Genom (mtDNA) (37 Gene, MIT-01)**
MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY
- Metabolische Myopathien (48 Gene, NMD08)**
ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2
- Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie (PEO) (13 Gene, MIT-09)**
DGUOK, DNA2, MGME1, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, TK2, TOP3A, TWNK, TYMP
- Pyruvatdehydrogenase-Mangel (24 Gene, MIT-05)**
BOLA3, DLAT, DLD, ECHS1, FBXL4, GLRX5, HIBCH, IBA57, ISCA1, ISCA2, LIAS, LIPT1, LIPT2, LONP1, NFU1, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A19, SLC25A26, TPK1
- Primäre Coenzym-Q10-Defizienz (10 Gene, MIT-08)**
COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, PDSS1, PDSS2
- Nukleär kodierte Mitochondriopathien (258 Gene, MIT-02)**
AARS2, ABCB7, ACAD9, ACO2, AFG3L2, AGK, AIFM1, ANO10, APTX, ATAD3A, ATP5F1A, ATP5F1D, ATP5F1E, ATP5M, ATPAF2, BCS1L, BOLA3, BTD, C1QB, C2orf69, CA5A, CAR2, CLPB, CLPP, COA3, COA5, COA6, COA7, COA8, COQ2, COQ4, COQ5, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX16, COX20, COX4I1, COX5A, COX6A1, COX6A2, COX6B1, COX7B, COX8A, CYC1, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC30, DNM1L, EARS2, ECHS1, ELAC2, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX2, FDXR, FH, FLAD1, FOXRED1, GARS1, GATB, GATC, GFER, GFM1, GFM2, GLRX5, GTPBP3, HARS2, HCCS, HIBCH, HLCS, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IARS2, IBA57, ISCA1, ISCA2, ISCU, KARS1, KIF5A, LARS2, LIAS, LIPT1, LIPT2, LONP1, LRPPRC, LYRM4, LYRM7, MARS2, MDH2, MECR, MFF, MGME1, MICOS13, MICU1, MIEF2, MIPEP, MPC1, MPV17, MRM2, MRPL12, MRPL3, MRPL44, MRPS14, MRPS16, MRPS2, MRPS22, MRPS23, MRPS25, MRPS28, MRPS34, MRPS7, MSTO1, MTFMT, MTO1, MTRFR, NADK2, NARS2, NAXD, NAXE, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA4, NDUFA6, NDUFA8, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFAF8, NDUFB10, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB8, NDUFB9, NDUFC2, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFS1, NFU1, NSUN3, NUBPL, OPA1, OPA3, PARS2, PC, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PET107, PET117, PMPCA, PMPCB, PNPLA8, PNPT1, POLG, POLG2, PPA2, PTCO3, PUS1, QRSL1, RARS2, RMND1, RNASEH1, RRM2B, RTN4IP1, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SDHD, SERAC1, SFXN4, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A10, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A21, SLC25A22, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SPATA5, SPG7, SSBP1, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TAFAZZIN, TARS2, TFAM, TIMM22, TIMM50, TIMM8A, TIMMDC1, TK2, TMEM126B, TMEM70, TOP3A, TPK1, TRIT1, TRMT10C, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UQCC2, UQCC3, UQCRB, UQCRC2, UQCRCF1, UQCRCQ, VARS2, WARS2, YARS2

Untersuchungsauftrag Stoffwechselerkrankungen

Nicht alle Stoffwechselerkrankungen können im Einsendeformular abgebildet werden. Gern nehmen wir individuelle Anfragen entgegen, die sie unter Nutzung der IEMbase (<http://iembase.org/>) auch spezifisch zusammenstellen können. Außerdem können Sie Fokuspunkte setzen, auch wenn diese nicht durch ein gelistetes Gen-Set repräsentiert werden (z.B: „Komplex-III-Defizienz“ für nukleär kodierte Mitochondriopathien), um die klinischen und/oder biochemischen Befunde für Ihren Patienten optimal widerzuspiegeln.

Zusätzliche Untersuchungen

HLA-Typisierung (HLA01)

Ich möchte einen zusätzlichen Befund erhalten mit den Informationen zu meinem HLA Allel-Status (HLA Klasse I (Gene A, B, C) und HLA Klasse II (Gene DPA1, DPB1, DQA1, DQB1, DRB1, DRB3, DRB4, DRB5)).

ACMG Genset Untersuchung

Ich möchte über relevante Veränderungen in der Liste der Gene, die gemäß der aktuellen Richtlinie des American College of Medical Genetics and Genomics für Zusatzbefunde gelistet sind, informiert werden. Die Analyse ist auf pathogene Veränderungen (ACMG Klassen 4 und 5) und die erhobenen Sequenzdaten beschränkt. Eine gezielte Nachsequenzierung nicht abgedeckter Bereiche wird nicht durchgeführt. Sollten keine Befunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss der entsprechenden Risiken. Gemäß deutscher Gesetzgebung darf bei Minderjährigen eine prädiktive Diagnostik für Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter auftreten, nicht durchgeführt werden. Sollte das phänotypische Spektrum dieser Gene jedoch für die klinische Indikation des Patienten relevant sein, werden diese Gene nicht von der Analyse ausgeschlossen. Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: <https://www.cegat.de/acmg-gene/>

Pharmakogenetik (PGX) (22 Gene)

ABCG2, CACNA1S, CYP2B6, CYP2C19, CYP2C9, CYP2D6, CYP3A4, CYP3A5, CYP4F2, DPYD, G6PD, HLA-A, HLA-B, IFNL3, MT-RNR1, NUDT15, POR, RYR1, SLC01B1, TPMT, UGT1A1, VKORC1

Ich möchte einen zusätzlichen Befund erhalten bei dem genetische Veränderungen in 22 Genen, die die Wirkung von Arzneimitteln beeinflussen, berichtet werden.

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung.
Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.**

www.cegat.de/diagnostic-support · diagnostic-support@cegat.de · Telefon +49 (0) 7071 565 44-55