

## 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 aufgezeichnet, 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](http://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.

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

### 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.

## Indikation & Anamnese

Art der Analyse:  **betroffener** Proband  **NICHT betroffener** Proband (prädiktive Analyse)

Indikation / Verdachtsdiagnose: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_


Klinische Leitsymptome: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Vorausgegangene genetische Diagnostik: \_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen)  Nein  Ja, (bitte spezifizieren) \_\_\_\_\_

Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei!

Stammbaum / Familienanamnese Konsanguinität:  Ja  Nein Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

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

### Familienanamnese

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

Ja  Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

Name (falls Nennung gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

## Anamnese

### Klinische Informationen

Erkrankungsbeginn: \_\_\_\_\_

Leitsymptome:

- Muskelschwäche     Muskelatrophie     Muskelschmerzen

Sonstige: \_\_\_\_\_

- Belastungsabhängigkeit     Auftreten in Ruhe

Verteilungsmuster:

- Proximal     distal

- Beinbetont     armbetont     gleichermaßen

Assoziierte Auffälligkeiten:

- Hohlfüße     Krallenzehen

Kontrakturen

Facies myopathica

Ptose     Ophthalmoparese

Dysphagie     Schwäche der Kaumuskulatur

Kardiomyopathie     Reizleitungsstörungen

Steppergang

Gowers-Zeichen

Sonstige: \_\_\_\_\_

### Zusätzliche klinische Informationen

### Elektrophysiologie

Neurographie:

- axonal     demyelinisierend

Elektromyographie:

- myopathisch     neurogen

CK-Wert: \_\_\_\_\_

Muskel-/ Nerv-/ Hautbiopsie (Entnahmestelle, Entnahmejahr, Befund):  
  
\_\_\_\_\_

Bisherige Genetik:  
  
\_\_\_\_\_

### Untersuchungsauftrag

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](mailto:info@cegat.de).

#### Spinale Muskelatrophien (37 Gene, NMD01)

Standardmäßig führen wir als erste Stufe eine SMN1/SMN2 Deletions-/Duplikationsanalyse durch. Die Kopienzahl für SMN2 wird nur berichtet, sofern eine Deletion der Exons 7 und 8 in SMN1 vorliegt.

- SMN1/SMN2 MLPA nicht erwünscht
- AR-Repeat Analyse erwünscht

*AARS1, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HEXA, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC25A21, SLC5A7, SPTAN1, SYT2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, WARS1*

#### Hereditäre Neuropathien (119 Gene, NMD02)

Standardmäßig führen wir als erste Stufe eine PMP22 Deletions-/Duplikationsanalyse durch.

- PMP22 MLPA nicht erwünscht

*AAAS, AARS1, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, ATP1A1, BAG3, BSCL2, CCT5, CFAP276, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CTDP1, DCAF8, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNAJB5, DNMT2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GJB3, GLA, GNB4, GSN, HADHA, HADHB, HARS1, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MTRFR, MYH14, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NHERF1, NTRK1, OPA1, PDK3, PDXK, PLEKHG5, PMP2, PMP22, POLG, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SGPL1, SH3TC2, SLC12A6, SLC25A46, SLC5A7, SORD, SOX10, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TECPR2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTR, TWNK, TYMP, UBA5, VCP, VWA1, WNK1, YARS1, ZFHX2*

#### Kongenitale und distale Myopathien (95 Gene, NMD03)

*ABCC9, ACTA1, ACTN2, ADSS1, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNMT2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, FXR1, GNE, HACD1, HSPB8, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, LRP12, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MICU1, MSTO1, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYH2, MYH7, MYL1, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A21, SLC25A42, SOD1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TIMM22, TK2, TMEM65, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, VWA1, YARS2*

#### Muskeldystrophien vom Gliedergürteltyp (42 Gene, NMD04)

*ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, CRPPA, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOF, MYOT, PLEC, POGUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN*

#### Weitere Muskeldystrophien (43 Gene, NMD05)

Standardmäßig führen wir als erste Stufe eine DMD Deletions-/Duplikationsanalyse durch.

- DMD MLPA nicht erwünscht

*ANO5, B3GALNT2, B4GAT1, CAVIN1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DMD, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, GOLGA2, INPP5K, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, PABPN1, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, RXYLT1, SELENON, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIP4, TTN*

#### Myotonien (5 Gene, NMD07)

*ATP2A1, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A*

#### Metabolische Myopathien (48 Gene, NMD08)

*ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC1, 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, TFAZZIN, YARS2*

#### Walker-Warburg-Syndrom (14 Genes, NMD10)

*B3GALNT2, B4GAT1, CRPPA, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1*

#### Periodische Paralysen (6 Genes, NMD12)

*ATP1A2, CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4A*

#### Kongenitale myasthene Syndrome (29 Gene, NMD13)

*AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LAMA5, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, VAMP1*

#### Arthrogyrose (48 Gene, NMD14)

*ACTA1, ADCY6, ADGRG6, ALG3, ASCC1, BICD2, CACNA1E, CHST14, CNTNAP1, DNMT2, DOK7, ECEL1, ERBB3, ERGIC1, FBN2, FKBP10, FLNB, GLDN, GLE1, LGI4, MET, MUSK, MYBPC1, MYH3, MYH8, MYOD1, NALCN, NEK9, NUP88, PIEZO2, PIP5K1C, PLOD2, PPP3CA, RAPSN, SCARF2, SCYL2, SLC18A3, SMPD4, SYNE1, TNNI2, TNNT3, TOR1A, TPM2, TTN, UNC50, VIPAS39, VPS33B, ZC4H2*

### 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, SLCO1B1, 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](http://www.cegat.de/diagnostic-support) · [diagnostic-support@cegat.de](mailto:diagnostic-support@cegat.de) · Telefon +49 (0) 7071 565 44-55**