



Vorsorgepanel

*Genetische Risikofaktoren kennen.  
Gesundheitsvorsorge planen.*

**Jeder Mensch ist einzigartig und unterscheidet sich in genetischer Hinsicht von seinen Mitmenschen. Dies zeigt sich am Aussehen, an speziellen Begabungen und der Persönlichkeit, aber auch an der genetischen Veranlagung für verschiedene Erkrankungen, wie Tumorerkrankungen oder Herz- und Gefäßerkrankungen. Wer seine genetischen Risikofaktoren kennt, kann in vielen Fällen durch Präventionsmaßnahmen aktiv dazu beitragen, den Ausbruch einer Krankheit zu verhindern bzw. zu verzögern oder den Verlauf abzumildern.**

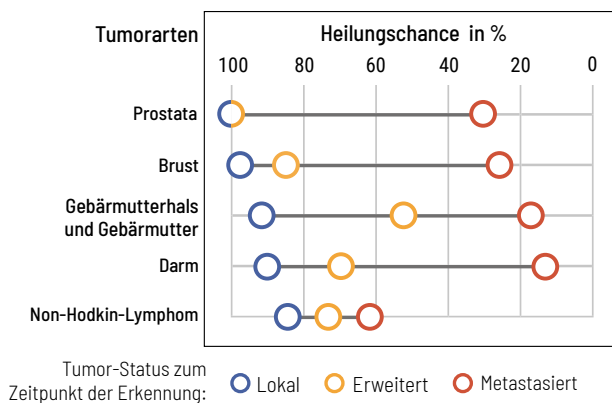
Bei vielen in unserer Gesellschaft häufig auftretenden Erkrankungen spielen genetische Risikofaktoren eine wichtige Rolle. Eine individuelle genetische Prädisposition für eine Erkrankung muss jedoch kein unabwendbares Schicksal bedeuten. Auch Umweltfaktoren wie Lebensstil, Ernährung und Bewegung können einen Einfluss darauf haben, ob eine genetisch bedingte Erkrankung ausbricht oder die betroffene Person gesund bleibt.

Die Ergebnisse einer genetischen Untersuchung sind daher ein Leitfaden für ein gesundheitsbewusstes Leben. Sie ermöglichen Empfehlungen wie die Teilnahme an Früherkennungsprogrammen von Erkrankungen, eine Anpassung des Lebensstils oder eine Medikamenteneinnahme, z. B. zur Vorbeugung von Thrombosen bei Langstreckenflügen. Die frühzeitige Erkennung genetischer Risikofaktoren und das Ergreifen von Präventionsmaßnahmen sind daher wichtig für die Gesundheitsförderung.

# CeGaTs Vorsorgepanel

## Früherkennung ist insbesondere bei Tumorerkrankungen wichtig

Für Tumorerkrankungen gilt: Je früher ein Tumor entdeckt wird, desto höher ist die Überlebenschance. Die Grafik verdeutlicht dieses Prinzip anhand von 5 verschiedenen Tumorentitäten. Wird der Tumor im frühen Stadium diagnostiziert, steigt die Chance auf 80 % bis 100 %, 5 Jahre oder länger zu überleben. Die Überlebenschancen sinken erheblich, wenn der Tumor erst entdeckt wird, nachdem er Metastasen gebildet hat. Mit CeGaTs Vorsorgepanel wird überprüft, ob Sie ein erhöhtes Risiko für eine Tumorerkrankung haben und deshalb erweiterte Früherkennungsmaßnahmen ergreifen sollten.



Quelle: SEER | Economist.com | 2016

## Pharmakogenetik – Individuelle Medikamentenauswahl und Dosierung

Nicht jeder Mensch verarbeitet Medikamente auf die gleiche Art und Weise. Wovon der eine profitiert, bleibt beim anderen unwirksam oder kann sogar mit Gesundheitsrisiken verbunden sein.

Mit CeGaTs Vorsorgepanel wird überprüft, ob es Wirkstoffe (Medikamente) gibt, die bei der Patientin oder dem Patienten besonders schnell oder besonders langsam abgebaut werden. Basierend auf diesen Informationen kann die Ärztin oder der Arzt das beste Medikament auswählen und in der richtigen Dosierung verabreichen. Dies gilt auch für zukünftige Therapien.





## Genetische Diagnostik auf höchstem Niveau



Vollständige Sequenzierung der Gene mittels Next Generation Sequencing, keine Beschränkung auf Hotspots



Umfassender Befund inkl. individueller Empfehlungen



Manuell erstellter Befund von Wissenschafts- und Ärzteteams im Vergleich zu nur automatisch generierten Berichten



99,87 % Sensitivität für die Entdeckung heterozygoter Einzelnukleotid-Varianten (single nucleotide variants, „SNVs“)



Sequenzierung in Deutschland mit der höchsten Qualität



Zuverlässige Beratung und Betreuung in allen Schritten der Untersuchung



Der Datenschutz ist zu jeder Zeit gewährleistet



Die Proben werden von CeGaT, gemäß den akkreditierten Verfahren, verarbeitet

### Anna, 32 Jahre

**Lebensstil:** Bewusste Ernährung, normales Schlafverhalten, regelmäßige Bewegung

**Ergebnis:** Erhöhtes Tumorrisiko durch Variante im Gen *BRCA1*

**Konsequenz:** Halbjährliche Untersuchung, engmaschige Betreuung



### Oliver, 45 Jahre

**Lebensstil:** Sportlich aktiv, hohe Reiseaktivität

**Ergebnis:** Faktor-V-Leiden-Mutation

**Konsequenz:** Sensibilisierung für Thrombosen, vorbeugende Maßnahmen bei Immobilisation, z. B. bei Langstreckenflügen oder Operationen



# Module



## Tumorerkrankungen

**Für die Entstehung von Krebs spielen krankheitsverursachende Veränderungen im Erbgut einzelner Zellen eine entscheidende Rolle.** Als Auslöser für diese Veränderungen werden in vielen Fällen äußere Faktoren (z. B. Strahlenbelastung, Rauchen) in Betracht gezogen. Ein Teil der auftretenden Tumorerkrankungen entsteht jedoch durch angeborene, meist vererbte Veränderungen im Erbgut. Mit CeGaTs Vorsorgepanel werden im Modul „Tumorerkrankungen“ 51 Gene analysiert, die mit einem erblich bedingten, erhöhten Tumorrisiko assoziiert sind. So werden beispielsweise Gene untersucht, die für Tumoren des Verdauungstrakts (verschiedene Formen von Darmkrebs, Magenkrebs, Bauchspeicheldrüsenkrebs), für Brustkrebs, Eierstockkrebs, bestimmte Hautkrebsformen, Tumoren der Schilddrüse, endokrine Tumoren sowie bei weiteren Tumoren besonders relevant sind.

Wird durch das Vorsorgepanel ein erhöhtes Risiko für eine spezifische Krebserkrankung erkannt, empfiehlt es sich, an entsprechenden Früherkennungsmaßnahmen teilzunehmen. Im Erkrankungsfall kann so rechtzeitig mit einer Behandlung begonnen werden.



## Herz- und Gefäßerkrankungen

**Herz- und Gefäßerkrankungen stellen die häufigste Todesursache weltweit dar.** Zwar steigt die Häufigkeit der Herz- und Gefäßerkrankungen mit dem Lebensalter, allerdings können auch bestimmte genetische Faktoren das Risiko einer Erkrankung erhöhen. Krankheitsverursachende (pathogene) genetische Veränderungen können mechanische Funktionsstörungen des Herzmuskels (z. B. Kardiomyopathien) verursachen. Ebenso können sie zur Beeinträchtigung der sich im Herzen befindenden Ionenkanäle führen. Ionenkanäle sind für die elektrische Reizleitung verantwortlich und können durch Fehlfunktionen zu Herzrhythmusstörungen führen. Somit kann durch genetische Veränderungen auch das Risiko für einen plötzlichen Herztod erhöht sein. Pathogene Veränderungen in weiteren, auf dem Vorsorgepanel enthaltenen, Genen können eine Störung im Aufbau von Gefäßen verursachen. Dies kann zu einer krankhaften Erweiterung, einer Aufspaltung der Gefäßwandschichten oder sogar zur Ruptur von Gefäßen führen. Mit CeGaTs Vorsorgepanel werden im Modul „Herz- und Gefäßerkrankungen“ 55 Gene untersucht, die an der Funktion des Herzmuskels und der Gefäße beteiligt sind. Pathogene Veränderungen in diesen Genen können der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt einen Hinweis darauf geben, ob eine engmaschigere Überwachung notwendig ist, oder gegebenenfalls eine Anpassung des Lebensstils, oder eine Therapie erfolgen sollte.



## Thrombosen und Gerinnungsstörungen

**Genetische Faktoren können zu einer gestörten Blutgerinnung führen.** Dies kann zur Folge haben, dass innerhalb eines Gefäßes Thrombosen (Blutgerinnsel) entstehen und diese zu einem Gefäßverschluss führen. Thrombosen können beispielsweise einen Schlaganfall verursachen. Bei erblichen Formen von Thrombosen und Gerinnungsstörungen ist daher das Risiko für Beinvenenthrombosen, Schlaganfälle, Lungenembolien und Fehlgeburten deutlich erhöht.

Eine andere Ausprägung einer gestörten Gerinnung ist eine Hämophilie (Blutungsneigung). Aufgrund eines Gendefekts kann die Funktion der Blutgerinnungsfaktoren beeinträchtigt sein. Dies hat zur Folge, dass die Blutstillung zu lange dauert oder gar nicht funktioniert. Bereits kleinere Verletzungen oder Eingriffe können zu ausgedehnten Blutungen in Geweben und Gelenken sowie zu relevanten Blutverlusten führen.

Mit CeGaTs Vorsorgepanel werden im Modul „Thrombosen und Gerinnungsstörungen“ 28 Gene analysiert, die mit erblich bedingten Gerinnungsstörungen assoziiert sind. Werden bestimmte genetische Risikofaktoren frühzeitig nachgewiesen, kann die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt entsprechende Vorsorge- und Vorsichtsmaßnahmen veranlassen.



## Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten

**Bei diesen erblichen Erkrankungen lagern sich die mit der Nahrung aufgenommenen Spurenelemente Eisen oder Kupfer im Körper ab.** Bei Menschen mit Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten ist das Gleichgewicht zwischen Aufnahme und Ausscheidung von Eisen oder Kupfer gestört. Infolgedessen können sich übermäßige Mengen dieser Stoffe in verschiedenen Organen und Geweben ansammeln, was diverse Schädigungen und damit verbundene Beschwerden hervorrufen kann.

Die genetische Analyse kann auch schon vor dem Auftreten erster Symptome eine eindeutige Aussage über das Erkrankungsrisiko liefern. Im Modul „Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten“ werden insgesamt 8 Gene untersucht, die an der Funktion des Eisen- oder Kupferstoffwechsels beteiligt sind. Werden entsprechende krankheitsverursachende Veränderungen nachgewiesen, können Betroffene rechtzeitig mit einer adäquaten Therapie behandelt und mögliche Schäden verhindert werden.

## Hypercholesterinämien

Eine familiäre Hypercholesterinämie ist eine erblich bedingte Störung des Fettstoffwechsels. In 85 % bis 90 % der Fälle ist dies auf eine Variante im Gen des LDL\*-Rezeptors (Andockstelle für LDL auf Zelloberflächen) zurückzuführen. Hierbei kann das Blutfett LDL-Cholesterin bis auf das 2 bis 10-Fache des Normalwerts ansteigen. Aufgrund der erhöhten LDL-Cholesterinwerte im Blut steigt das Risiko von Ablagerungen in Blutgefäßen („Gefäßverkalkung“) und somit auch das Herzinfarkttrisiko.

Es wird angenommen, dass diese Störung mit einer Häufigkeit von 1:500 vorkommt, aber nur in 15 % der Fälle diagnostiziert wird. Bei jungen Menschen wird sie meist erst nach einem Herzinfarkt festgestellt. Weitere diagnostische Faktoren sind:

- ✗ Eine Häufung von Herzinfarkten in der Familie
- ✗ Xanthome (knotige Fettablagerungen in der Haut)
- ✗ Ein stark erhöhter LDL-Cholesterinspiegel im Blut

Mit CeGaTs Vorsorgepanel werden im Modul „Hypercholesterinämien“ 4 krankheitsrelevante Gene untersucht, darunter das Gen für den LDL-Rezeptor und für Proteine, die die Funktion des Rezeptors beeinflussen.

Eine frühzeitige Diagnose der Erkrankung ermöglicht eine rechtzeitige Behandlung zur Senkung des LDL-Cholesterinspiegels und eine Anpassung des Lebensstils. Dadurch kann das Risiko für Gefäßablagerungen und Herzinfarkte auf das Niveau von nicht Betroffenen gesenkt werden.

Eine Form der Therapie zur Senkung der Blutfettwerte ist die Gabe von Lipidsenkern (z. B. Statine). In diesem Zusammenhang untersucht CeGaT im Modul „Pharmakogenetik“ genetische Varianten, die die Umsetzung von Statinen (Therapie zur Senkung der Blutfettwerte) im Körper beeinflussen. Mit diesem Wissen kann die behandelnde Ärztin, bzw. der behandelnde Arzt, die Dosis des Arzneimittels individuell anpassen.

\* Low Density Lipoprotein



## Glaukom

Das Glaukom (Grüner Star) ist eine der häufigsten Erblindungsursachen weltweit. Glaukome treten häufig altersbedingt und ohne genau definierte Ursache auf. Die Degeneration von Zellen der Netzhaut führt im Verlauf der Krankheit zu irreversiblen Gesichtsfeldausfällen.

Zu den Risikofaktoren zählen beispielsweise ein erhöhter Augeninnendruck, Diabetes, chronische Augenentzündungen oder Herz-Kreislaufkrankungen. Etwa 5 % der Glaukomerkrankungen basieren auf vererbten genetischen Veränderungen, die schon im Alter von 35 Jahren zu einem Auftreten der Krankheit führen können. Im Modul „Glaukom“ werden 2 Gene untersucht, die für das Auftreten von Glaukomen verantwortlich sind.

Wird durch das Vorsorgepanel ein erhöhtes Risiko für ein Glaukom erkannt, empfiehlt es sich, an entsprechenden Früherkennungsprogrammen teilzunehmen, um eine rechtzeitige Behandlung im Erkrankungsfall zu gewährleisten. Die frühe Erkennung von Glaukomen führt zu einer günstigeren Prognose, da mit entsprechender Therapie die Entwicklung der Krankheit gestoppt, bzw. stark verlangsamt werden kann.

## Maligne Hyperthermie (Narkoseunverträglichkeit)

Bei der malignen Hyperthermie handelt es sich um eine lebensbedrohliche Komplikation bei einer Narkose. Bei Vorliegen entsprechender genetischer Varianten führt die Verabreichung bestimmter Narkosemittel oder Muskelrelaxantien zu einem Verlust der Kontrolle über den Kalziumstoffwechsel im Muskel. Das löst Verkrampfungen der Muskulatur bis hin zur Muskelstarre sowie eine starke Erhöhung des Blutdrucks und der Körpertemperatur aus. Wird die Symptomatik nicht sehr schnell behandelt, kann durch Stoffwechsel- und Organversagen letztendlich der Tod eintreten. Die vererbte Erkrankung wird meist erst erkannt, wenn es nach der Verabreichung von Narkosemitteln oder Muskelrelaxantien zu einer lebensbedrohlichen Situation kommt. Allerdings schließt auch eine gut überstandene Narkose eine Veranlagung für eine maligne Hyperthermie nicht aus, da Patientinnen und Patienten vor Ausbruch der Erkrankung durchschnittlich drei Narkosen ohne Probleme überstanden haben.

Mit CeGaTs Vorsorgepanel werden im Modul „Maligne Hyperthermie“ 2 Gene analysiert, die für über 70 % der auftretenden Fälle verantwortlich sind. Eine Diagnose im Vorfeld einer Narkose ermöglicht es der behandelnden Ärztin bzw. dem behandelnden Arzt, bei einem Eingriff ein Narkosemittel zu verwenden, das keine entsprechende Reaktion auslöst.



## Pharmakogenetik

Die Pharmakogenetik befasst sich mit **genetischen Veränderungen, die die Wirkung von Arzneimitteln beeinflussen**. Genetisch bedingte Veränderungen in Proteinen, die für die Aufnahme, die Verteilung, den Stoffwechsel und die Ausscheidung von Substanzen zuständig sind, können einen enormen Einfluss auf die Wirksamkeit und Verträglichkeit einer Vielzahl von Arzneimitteln haben. Zu den Arzneistoffen, die in Patientinnen und Patienten individuelle Reaktionen hervorrufen, gehören unter anderem Antidepressiva, Schmerzmittel, Neuroleptika, Chemotherapeutika, AIDS-Medikamente, Thrombosemedikamente, Anästhetika, Betablocker, oder Statine.

Bei einer geringeren oder fehlenden Aktivität eines spezifischen Enzyms kann die Standarddosierung zu einem erhöhten Medikamentenspiegel führen, der wiederum unerwünschte Nebenwirkungen auslösen kann. Bei Medikamenten, die erst durch die Verstoffwechslung im Organismus aktiviert werden, kann der therapeutische Effekt wiederum ausbleiben. Eine stark erhöhte Enzymaktivität kann beispielsweise durch einen schnellen Abbau des Wirkstoffs, ebenfalls zu einem unzureichenden Ansprechen auf eine Therapie führen.

Mit CeGaTs Vorsorgepanel werden im Modul „Pharmakogenetik“ bekannte Varianten in 22 Genen analysiert, die am Stoffwechsel von Arzneimitteln beteiligt sind. Werden bestimmte Genvarianten diagnostiziert, kann die behandelnde Ärztin, bzw. der behandelnde Arzt, die jeweilige Therapie individuell anpassen. Das Risiko für gravierende Nebenwirkungen sowie ein Versagen der Therapie kann dadurch gesenkt werden.



## Diabetes

Diabetes mellitus beschreibt eine Gruppe von **Erkrankungen, die mit erhöhten Blutzuckerwerten einhergehen**. Bei Entwicklung des familiären Diabetes mellitus spielt die Genetik eine zentrale Rolle. Beim hier analysierten „Maturity-Onset Diabetes of the Young“ (MODY) handelt es sich um eine vererbte Erkrankung, die teils im Jugendalter, teils im Erwachsenenalter diagnostiziert wird und häufig ohne begleitende Fettleibigkeit einhergeht. Im Laufe der Erkrankung kann es beispielsweise zu mikrovaskulären Komplikationen wie Schäden an u. a. Nieren, Augen und Nerven kommen. Auch im Rahmen eines Schwangerschaftsdiabetes sollte an das Vorliegen einer genetisch bedingten familiären Diabeteserkrankung gedacht werden.

Eine möglicherweise notwendige Therapie setzt sich je nach vorliegender Form der Erkrankung aus einer Lebensstil-anpassung wie beispielsweise einer Ernährungsumstellung und/oder wenn notwendig einer medikamentösen Therapie zusammen.

Im Modul „Diabetes“ werden 5 Gene untersucht, die mit einem erhöhten Risiko für die Entwicklung eines familiären Diabetes mellitus einhergehen. Werden diese frühzeitig erkannt, können entsprechende präventive Maßnahmen eingeleitet werden.

### Von der Probe bis zum Befund



**Genetische Beratung** durch qualifizierte Ärztinnen und Ärzte, **Blut- oder Speichelentnahme** zur Analyse



Sequenzierung aller Gene des Vorsorgepanels mittels **Next Generation Sequencing**



**Analyse und Interpretation** der Sequenzierungsdaten



Erstellung eines **umfassenden** und **leicht verständlichen medizinischen Befunds** inklusive Interpretation und Empfehlungen



Abschließende **fachliche Besprechung** der Befunde und **Empfehlungen**



# Genliste

In den einzelnen Modulen von CeGaTs Vorsorgepanel sind die Gene zusammengestellt, die wissenschaftlich eindeutig als Risikogene bestätigt wurden und ein Krankheitsrisiko bergen, das durch rechtzeitiges Erkennen oder adäquate Vorsorge gesenkt werden kann. Die Zusammenstellung der Gene orientiert sich dabei an den Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) und wurde von unseren Spezialistinnen und Spezialisten um weitere bekannte Risikogene ergänzt.

## Tumorerkrankungen

(Modul 01, 51 Gene)

*APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDKN2A, CHEK2, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, KIT, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NF2, PALB2, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1*

## Herz- und Gefäßerkrankungen

(Modul 02, 55 Gene)

*ACTA2, ACTC1, ACVRL1, ALPK3, BAG3, BMPR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ENG, FBN1, FHL1, FLNC, GDF2, JUP, KCNH2, KCNK3, KCNQ1, LAMP2, LMNA, LOX, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, PKP2, PLN, PRKAG2, PRKG1, RBM20, RYR2, SCN5A, SMAD3, SMAD9, TBX4, TECRL, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TMEM43, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR*

## Thrombosen und Gerinnungsstörungen

(Modul 03, 28 Gene)

*ADAMTS13, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8 (intronic inversions not covered), F9, GF11B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HRG, ITGA2B, ITGB3, LMAN1, MCFD2, NBEAL2, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINF2, VWF*

## Eisen- und Kupferspeicherkrankheiten

(Modul 04, 8 Gene)

*ATP7B, CP, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2*

## Hypercholesterinämie

(Modul 05, 4 Gene)

*APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9*

## Glaukom

(Modul 06, 2 Gene)

*CYP1B1, MYOC*

## Maligne Hyperthermie

(Modul 07, 2 Gene)

*CACNA1S, RYR1*

## Pharmakogenetik\*

(Modul 08, 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*

## Diabetes

(Modul 09, 5 Gene)

*GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, PDX1*

\* Relevante Varianten nach CPIC (Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium) und DPWG (Dutch Pharmacogenetics Working Group)

## Qualität Made in Germany

- ✗ Umfassender und leicht verständlicher medizinischer Befund inklusive Interpretation und Empfehlungen.
- ✗ Erstellt von einem interdisziplinären Wissenschafts- und Ärzteteam, das auf Humangenetik spezialisiert ist.
- ✗ Hausintern optimiertes Design auf Grundlage der neuesten klinischen Forschung.
- ✗ Hervorragendes Preis-Leistungsverhältnis.

# Probenanforderungen Einsendeformular

Unsere Standardprobenanforderungen sind 1-2 ml EDTA-Blut. Wir akzeptieren auch eine Vielzahl verschiedener Materialien wie DBS-Karten, Wangenabstriche, Speichel oder isolierte DNA.

## Einsendeformular

### 1 Patienteninformationen

Name, Geburtsdatum, das zu analysierende Material, ...

### 2 Einverständniserklärung

Die Einverständniserklärung sollte genau durchgelesen und Zutreffendes angekreuzt werden. Anschließend wird das Formular von der Patientin oder dem Patienten und von der einsendenden Ärztin oder dem einsendenden Arzt unterschrieben.

### 3 Einsenderinformationen

Hier werden der Name und die Daten der qualifizierten Fachärztin oder des qualifizierten Facharztes angegeben.

### 4 Bekannte Vorerkrankungen / Familiengeschichte

Damit die Ergebnisse der Untersuchung bestmöglich interpretiert werden können, ist es hilfreich sowohl Informationen über die Vorerkrankungen der Patientin oder des Patienten als auch die der Verwandten zu erhalten.

### 5 Unterschrift der Ärztin oder des Arztes

Zusätzlich zu (2) bestätigt die einsendende Ärztin oder der einsendende Arzt, dass die Patientin oder der Patient die erforderliche genetische Beratung erhalten hat.

### 6 Untersuchungsauftrag

Die Patientin oder der Patient entscheidet, ob alle, oder nur ausgewählte Module des Vorsorgepanels befundet werden sollen. Werden einzelne Module ausgewählt, werden auch nur diese befundet.

**EINSENDEFORMULAR VORSORGE-PANEL**  
Allgemeine Informationen

**1 Patient / Patientin**

Name: \_\_\_\_\_  
Vorname: \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
Geschlecht:  männlich  weiblich

**Untersuchungsmaterial**

Blut (mit oder ohne EDTA-Karte)  Blutkarten (mit/ohne EDTA-Karte)  
 DNA (mit oder ohne EDTA-Karte)  Speichel (mit oder ohne EDTA-Karte)  
 Speichel  Urin  Urin (mit oder ohne EDTA-Karte)  
Ehemalige ID: \_\_\_\_\_  
Eintragsdatum: \_\_\_\_\_

**Einverständniserklärung**

Ich bestätige hiermit, dass ich die oben beschriebenen Proben für die oben beschriebenen Untersuchungen zur Verfügung stelle und dass ich die oben beschriebenen Proben für die oben beschriebenen Untersuchungen zur Verfügung stelle und dass ich die oben beschriebenen Proben für die oben beschriebenen Untersuchungen zur Verfügung stelle.

**3 Einsender / Klinik**

Name: \_\_\_\_\_  
Vorname: \_\_\_\_\_  
Einsendung: \_\_\_\_\_  
Straße: \_\_\_\_\_  
PLZ/Stadt: \_\_\_\_\_  
Land: \_\_\_\_\_  
Telefon: \_\_\_\_\_  
E-Mail: \_\_\_\_\_  
USt-IdNr.: \_\_\_\_\_  
Bitte bei einer Untersuchung mitbestimmung beachten, geben Sie dies bitte an:  
**Rechnung**  an Einsender / Klinik  an Patient (KVA-Nr.: \_\_\_\_\_)  
Name: \_\_\_\_\_  
Vorname: \_\_\_\_\_  
Straße: \_\_\_\_\_  
PLZ/Stadt: \_\_\_\_\_  
Land: \_\_\_\_\_  
E-Mail: \_\_\_\_\_

**EINSENDEFORMULAR VORSORGE-PANEL**  
Anamnese

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

**4 Familienanamnese (bekannte familiäre) Vorerkrankungen**

Hat eine der unterengenannten Erkrankungen in Ihrer Familie geherrscht oder gibt es Familienmitglieder, die sehr früh erkrankt oder daran verstorben sind?

Erkrankung	Nein	Ja	Welche Erkrankung? Diagnose / Symptome	Erkrankungs- alter	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)
Tumorerkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Herz- oder Gefäßerkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Neurologische und Geriatrie-Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Erhöhter Cholesterin- oder Fettstoffwechsel	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Schilddrüsenerkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Erhöhter Augeninnendruck (Glaukom) oder Blindheit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Nierenerkrankungen oder Nierenversagen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Metabolische, Immunologische oder unheilbar rezidivierende Erkrankungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			
Diabetes	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>			

**5 Prädiktive Diagnostik**

Prädiktive Diagnostik darf generell durchgeführt werden, wenn Fachärztin oder Facharzt für Humangenetik oder andere Ärztin oder Arzt, in schriftl. Form eine Empfehlung für Facharzt, Schwangeren- oder Zusatzberatung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert ist.

Bitte bestätigen Sie als verantwortlicher Arzt mit Ihrer Unterschrift, dass diese Qualifikation gegeben ist: \_\_\_\_\_

**6 Untersuchungsauftrag**

Alle Module des Vorsorgepanels

**Modul 01: Tumorerkrankungen (5 Gene)**  
BRCA1, BRCA2, TP53, APC, MLH1, MSH2, MSH6, MSH3, PMS2, PMS1, PTEN, APC, MLH1, MSH2, MSH6, MSH3, PMS2, PMS1, PTEN, APC

**Modul 02: Herz- und Gefäßerkrankungen (5 Gene)**  
LDLR, APOB, PCSK9, LPA, APOE, APOE2, APOE3, APOE4, APOE5, APOE6, APOE7, APOE8, APOE9, APOE10, APOE11, APOE12, APOE13, APOE14, APOE15, APOE16, APOE17, APOE18, APOE19, APOE20, APOE21, APOE22, APOE23, APOE24, APOE25, APOE26, APOE27, APOE28, APOE29, APOE30, APOE31, APOE32, APOE33, APOE34, APOE35, APOE36, APOE37, APOE38, APOE39, APOE40, APOE41, APOE42, APOE43, APOE44, APOE45, APOE46, APOE47, APOE48, APOE49, APOE50, APOE51, APOE52, APOE53, APOE54, APOE55, APOE56, APOE57, APOE58, APOE59, APOE60, APOE61, APOE62, APOE63, APOE64, APOE65, APOE66, APOE67, APOE68, APOE69, APOE70, APOE71, APOE72, APOE73, APOE74, APOE75, APOE76, APOE77, APOE78, APOE79, APOE80, APOE81, APOE82, APOE83, APOE84, APOE85, APOE86, APOE87, APOE88, APOE89, APOE90, APOE91, APOE92, APOE93, APOE94, APOE95, APOE96, APOE97, APOE98, APOE99, APOE100

**Modul 03: Hypercholesterinämien (4 Gene)**  
LDLR, APOB, PCSK9, LPA

**Modul 04: Glukose (2 Gene)**  
G6PD, HNF1B

**Modul 05: Maligne Hypertonie (2 Gene)**  
CACNA1C, RYR2

**Modul 06: Phosphatase (22 Gene)**  
ARSD, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1F, CACNA1G, CACNA1H, CACNA1I, CACNA1J, CACNA1K, CACNA1L, CACNA1M, CACNA1N, CACNA1O, CACNA1P, CACNA1Q, CACNA1R, CACNA1S, CACNA1T, CACNA1U, CACNA1V, CACNA1W, CACNA1X, CACNA1Y, CACNA1Z

**Modul 07: Diabetes (5 Gene)**  
GCK, HNF1A, HNF1B, HNF1C, PDX1

## Benötigen Sie Hilfe?

Wir helfen Ihnen gerne und beantworten Ihre Fragen.

Telefon: +49 7071 56544-238

E-Mail: prevention@cegat.com

# Medizinischer Befund

Der medizinische Befund fasst die Ergebnisse der Untersuchung zusammen. Er ist folgendermaßen aufgebaut:

## 1 Patienteninformationen

In der Kopfzeile befinden sich die Patienteninformationen, die uns mitgeteilt wurden:

- Name, Geburtsdatum, Geschlecht, externe Patienten-ID
- Probeneingangsdatum, Probenmaterial, Befunddatum

## 2 Ergebnisübersicht

Auf der ersten Seite des Befunds findet sich eine tabellarische Übersicht der einzelnen Module des Vorsorgepanels. Der Tabelle kann auf einem Blick entnommen werden, ob und in welchen Modulen genetische Veränderungen vorliegen.

## 3 Ergebnis und Interpretation

In diesem Abschnitt werden alle genetischen Varianten aufgeführt, die auf ein Krankheitsrisiko hindeuten. Die Art der Vererbung, die Häufigkeit in der Bevölkerung und die Pathogenität jeder Variante sind ebenfalls in der Tabelle aufgeführt.

Es werden die folgenden Informationen gegeben:

- Die Funktion des gesunden Gens
- Krankheiten, die durch Veränderungen in jedem gefundenen Gen ausgelöst werden können

Darüber hinaus bewerten wir die Auswirkungen und den Schweregrad der krankheitsverursachenden Varianten

## 4 Humangenetische Relevanz der Ergebnisse

In diesem Abschnitt erläutern wir die Vererbungsmuster und die Wahrscheinlichkeit, dass weitere Familienmitglieder betroffen sein können.

## 5 Empfehlung

Hier finden sich konkrete Empfehlungen für die Patientin oder den Patienten. Beispiele hierfür sind:

- Ein Facharztbesuch und gezielte Untersuchungen
- Angepasste regelmäßige Vorsorgeuntersuchungen
- Anpassung des Lebensstils

## 6 Pharmakogenetik und pharmakogenetische Empfehlung

Das pharmakogenetische Profil der Patientin oder des Patienten wird dargestellt. Es liefert Aussagen darüber, wie bestimmte Wirkstoffe im Körper verarbeitet werden und welche (negativen) Reaktionen möglich sind. Tabellarisch werden die Wirkstoffe aufgelistet, deren Verstoffwechslung durch die entsprechenden genetischen Varianten beeinflusst wird. Bei Einnahme eines der aufgelisteten Medikamente empfehlen wir aufgrund der genetischen Veranlagung eine Rücksprache mit der behandelnden Ärztin oder dem behandelnden Arzt.

## 7 Ergänzende Informationen

Am Ende des Befunds befinden sich technisch relevante Informationen. Dazu gehören die Auflistung der untersuchten Gene und die Beschreibung der zur Analyse verwendeten Methoden.

**1** Patient information and patient ID.

**2** Table of results for various genes.

**3** Interpretation section.

**4** Humangenetische Relevanz section.

**5** Empfehlung section.

**6** Pharmakogenetische Empfehlung section.

**7** Ergänzende Informationen section.

# Über uns

CeGaT ist ein weltweit agierender Anbieter von genetischen Analysen für verschiedenste Fragestellungen aus der medizinischen Praxis, Forschung und Pharmabranche.

Das 2009 in Tübingen gegründete Unternehmen kombiniert neueste Sequenzier Technologie und medizinische Expertise – mit dem Ziel, genetische Ursachen von Krankheiten zu identifizieren und die Patientinnen- und Patientenbetreuung zu unterstützen.

Für Forschung und Pharmaindustrie bietet CeGaT ein breites Portfolio an Sequenzierdienstleistungen und Tumoranalysen. CeGaT generiert die Datenbasis für klinische Studien und medizinische Innovationen und treibt die Wissenschaft mit eigenen Erkenntnissen voran.

Das inhabergeführte Unternehmen steht für Unabhängigkeit, eine umfassende persönliche Kundinnen- und Kundenbetreuung und herausragende Qualität. CeGaTs Labor ist nach CAP/CLIA, DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025 akkreditiert und erfüllt damit höchste internationale Standards.



## Haben wir Ihr Interesse geweckt?

Wir freuen uns, von Ihnen zu hören.

Schreiben Sie uns per E-Mail unter [prevention@cegat.com](mailto:prevention@cegat.com) oder rufen Sie uns an unter **+49 7071 565 44-238**. Wir senden Ihnen gerne weitere Informationen zu unserem Präventionsangebot zu.



Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup  
Fachärztin für Humangenetik



Dr. med. Stefanie Wendel  
Medizinische Leitung Prävention



Akkreditiert nach  
DIN EN ISO 15189:2014



CLIA ZERTIFIZIERT ID: 99D2130225

CeGaT GmbH  
Paul-Ehrlich-Str. 23  
72076 Tübingen  
Deutschland

Telefon: +49 7071 565 44-238  
Fax: +49 7071 565 44-56  
E-Mail: [prevention@cegat.com](mailto:prevention@cegat.com)