

Allgemeine Informationen

Fötus von

Name Mutter: _____

Vorname Mutter: _____

Geburtsdatum Mutter: _____

Geschlecht des Fötus: männlich weiblich unbekannt

Ausschluss MCC bereits erfolgt? Ja Nein

Untersuchungsmaterial

Fruchtwasser Chorionzotten Ausgangsmaterial kultiviert

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

Sonstiges: _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

SSW und voraussichtlicher Geburtstermin: _____

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 per E-Mail (info@cegat.de) kostenlos anfordern.

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 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 weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

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.

Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X _____
Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt
(Datum, Unterschrift)

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: _____

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: 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.

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



CLIA CERTIFIED ID: 99D2130225

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

Indikation

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

Vorausgegangene genetische Diagnostik beim Fötus oder den Eltern erfolgt?

Chromosomenanalyse: Ja (Bitte Befundkopie beifügen) Nein

Array-CGH: Ja (Bitte Befundkopie beifügen) Nein

Sonstige: _____

Bekannter genetischer Trägerstatus (einschließlich Familienmitglieder) - bitte Kopie der Berichte beifügen

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 in der Familie weitere medizinisch relevante Auffälligkeiten mit möglichem Bezug zur Indikation des Fötus? Ja Nein

War eine vorausgegangene Schwangerschaft der Mutter des Fötus auffällig? Ja Nein

Wenn ja, bitte betroffene Familienmitglieder auflisten:

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

Untersuchungsauftrag Exom

Prenatal ExomeXtra® – ohne Ultraschallbefund:

Vergleichende Exomdiagnostik zwischen Fötus und Eltern inkl. medizinischem Befund (EXM02PWU)

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 70 71 / 565 44-55

Genliste

Nachstehend finden Sie eine Liste der Gene, die mit schwerwiegenden Erkrankungen im Kindesalter assoziiert sind und die im Rahmen der Trio-Diagnose-Pipeline für Föten ohne auffällige Ultraschallbefunde analysiert werden. Später auftretende Krankheiten und der Trägerstatus werden nicht gemeldet.

AAAS, AARS1, AARS2, ABAT, ABCA12, ABCA3, ABCB11, ABCB4, ABCB7, ABCC6, ABCC8, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD12, ABHD5, ACACA, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACADVL_DLG4, ACAN, ACAT1, ACD, ACE, ACO2, ACOX1, ACOX2, ACP5, ACSF3, ACSL4, ACTA1, ACTA2, ACTB, ACTG1, ACTG2, ACTL6B, ACTN2, ACVR2B, ACVRL1, ACY1, ADA, ADA2, ADAM17, ADAM22, ADAMTS13, ADAMTS19, ADAMTS2, ADAMTSL2, ADAR, ADARB1, ADAT3, ADCY1, ADCY5, ADCY6, ADGRG1, ADGRG6, ADGRV1, ADK, ADNP, ADPRS, ADSL, AFF2, AFG3L2, AGA, AGK, AGL, AGPAT2, AGPS, AGRN, AGT, AGTPBP1, AGTR1, AGXT, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AIMP2, AIPL1, AIRE, AK2, AKR1D1, AKT1, AKT2, AKT3, AKT3, SDCCAG8, ALAD, ALDH18A1, ALDH1A3, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALDH6A1, ALDH7A1, ALDOA, ALDOB, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG14, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALOX12B, ALOXE3, ALPL, ALS2, ALX3, ALX4, AMACR, AMER1, AMN, AMPD1, AMPD2, AMT, ANK2, ANK3, ANKH, ANKLE2, ANKRD11, ANKS6, ANO10, ANO5, ANOS1, ANTXR1, ANTXR2, AP1B1, AP1S1, AP1S2, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APC2, APTX, AQP2, AR, ARCN1, ARFGFE2, ARG1, ARHGAP31, ARHGEDIA, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARL13B, ARL3, ARL6, ARL6IP1, ARMC9, ARNT2, ARPC1B, ARSA, ARSB, ARSL, ARV1, ARX, ASAH1, ASCC1, ASH1L, ASL, ASNS, ASPA, ASPH, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATAD1, ATAD3A, ATCAY, ATIC, ATL1, ATM, ATOH7, ATP13A2, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP5F1D, ATP5MK, ATP6AP1, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP6V0A4, ATP6V1A, ATP6V1B1, ATP6V1B2, ATP6V1E1, ATP7A, ATP7B, ATP8A2, ATP8B1, ATPAF2, ATR, ATRX, AUH, AUTS2, AVIL, B3GALNT2, B3GALT6, B3GAT3, B3GLCT, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, B9D1, B9D2, BAG3, BANF1, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCKDK, BCL11A, BCOR, BCS1L, BGN, BHLHA9, BICD2, BIN1, BLM, BLNK, BLTP1, BMP1, BMP2, BMP4, BMPER, BMPR1B, BOLA3, BPNT2, BPTF, BRAF, BRAT1, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRF1, BRIP1, BRPF1, BRWD3, BSCL2, BSND, BTS, BTK, BUB1B, C12orf57, C19orf12, C1QBP, C2CD3, C2orf69, CA2, CA5A, CA8, CABP2, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CAD, CAMK2A, CAMK2B, CAMTA1, CANT1, CAPN3, CARD11, CARMIL2, CARS2, CASK, CASP10, CASQ2, CASR, CAV1, CAVIN1, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC103, CCDC115, CCDC22, CCDC39, CCDC40, CCDC47, CCDC65, CCDC78, CCDC8, CCDC88A, CCDC88C, CCN6, CCND2, CCNK, CCNO, CCNQ, CCT5, CD19, CD247, CD27, CD2AP, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD55, CD70, CD79A, CD79B, CD96, CDC14A, CDC42, CDC42BPB, CD45, CDH1, CDH11, CDH2, CDH23, CDH3, CDIN1, CDK10, CDK13, CDK19, CDK5RAP2, CDKL5, CDKN1C, CDON, CDSN, CDT1, CENPF, CENPJ, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP57, CEP63, CEP78, CEP83, CERS1, CERS3, CERT1, CFAP298, CFAP300, CFAP410, CFAP418, CFL2, CFP, CFTR, CHAMP1, CHAT, CHD2, CHD3, CHD4, CHD7, CHD8, CHKB, CHM, CHMP1A, CHRDL1, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA4, CHRN1, CHRNA4, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CHST3, CHSY1, CHUK, CIB2, CIITA, CILK1, CISD2, CIT, CKAP2L, CLCN1, CLCN2, CLCN4, CLCN5, CLCN7, CLCN8, CLCN9, CLP1, CLPB, CLPP, CLRN1, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNOT1, CNOT3, CNPY3, CNTNAP1, CNTNAP2, COA6, COA8, COASY, COCH, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL10A1, COL11A1, COL11A2, COL13A1, COL17A1, COL18A1, COL1A1, COL1A2, COL27A1, COL2A1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL5A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL7A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC10, COLEC11, COLQ, COMP, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, CORO1A, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6A2, COX6B1, COX7B, COX8A, COPLANE1, CPLX1, CPS1, CPT1A, CPT2, CRADD, CRB1, CRB2, CRBN, CREB3L1, CREBBP, CRELD1, CRIPT, CRKL, CRLF1, CRPPA, CRTAP, CRX, CRYAA, CRYAB, CSF1R, CSF3R, CSNK1E, CSNK2A1, CSNK2B, CSPP1, CSTA, CSTB, CTC1, CTCF, CTDSP1, CTNNA2, CTNNA3, CTNND1, CTNS, CTPS1, CTSA, CTSD, CTSK, CTU2, CUL3, CUL4B, CUL7, CWC27, CWF19L1, CXCR4, CYBR3, CYBA, CYBB, CYC1, CYP11A1, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP2U1, CYP4F22, CYP7B1, D2HGDH, DAG1, DARS1, DARS2, DBT, DCAF17, DCC, DCDC2, DCHS1, DCLRE1C, DCX, DDB2, DDC, DDHD1, DDHD2, DDR2, DDX11, DDX3X, DDX59, DDX6, DEAF1, DEGS1, DENND1A, DEPDC5, DGAT1, DGKE, DGUOK, DHCR24, DHCR7, DHDDS, DHH, DHODH, DHTKD1, DHX16, DHX30, DHX37, DIAPH1, DIS3L2, DKC1, DLAT, DLD, DLG3, DLG4, DLL1, DLL3, DLU4, DLX5, DMD, DMP1, DMXL2, DNA2, DNAAF11, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAJC12, DNAJC19, DNAJC21, DNAJC3, DNAJC5, DNAJC6, DNMT1, DNMT1L, DNMT2, DNMT3A, DNMT3B, DOCK2, DOCK6, DOCK7, DOCK8, DOK7, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPF2, DPH1, DPM1, DPM2, DPYD, DRC1, DSE, DSG1, DSP, DST, DSTYK, DTNA, DUOX2, DUOX2A2, DVL1, DVL3, DYM, DYNC1H1, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2L1, DYRK1A, DYRK1B, EARS2, EBF3, EBP, ECEL1, ECHS1, EDA, EDAR, EDARADD, EDN3, EDNRA, EDNRB, EED, EEF1A2, EFEMP2, EFL1, EFN1, EFTUD2, EGR2, EHMT1, EIF2AK3, EIF2AK4, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B5, EIF2S3, EIF4A3, ELAC2, ELANE, ELMO2, ELMOD3, ELN, ELOVL4, ELP1, ELP2, EMC1, EMC10, EMD, EMG1, EML1, EMX2, ENG, ENPP1, ENTDP1, EOGT, EP300, EPB42, EPCAM, EPG5, EPHB4, EPM2A, EPRS1, EPS8, EPS8L2, ERAL1, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC6L2, ERCC8, ERF, ERLIN1, ERLIN2, ESCO2, ESPN, ESRRB, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, EVC, EVC2, EXOC3L2, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, EXPH5, EXT1, EXT2, EXTL3, EYA1, EZH2, F10, F13A1, F2, F7, F8 (intronsche Inversionen nicht beinhaltet), F9, FA2H, FADD, FAH, FAM111A, FAM126A, FAM149B1, FAM161A, FAM20A, FAM20C, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FANCM, FANR1, FARS2, FAS, FASLG, FASTKD2, FAT4, FBLN5, FBN1, FBN2, FBP1, FBXL4, FBXO11, FBXO7, FBXW11, FBXW4, FCSK, FERMT3, FEZF1, FGA, FGB, FGD1, FGD4, FGF10, FGF12, FGF3, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGG, FH, FHL1, FIG4, FITM2, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNA, FLNB, FLT4, FLVCR1, FLVCR2, FN1, FOLR1, FOXC1, FOXC2, FOXE1, FOXE3, FOXF1, FOXG1, FOXL2, FOXN1, FOXP1, FOXP3, FOXRED1, FRAS1, FREM1, FREM2, FRMPD4, FRRS1L, FSHB, FTCD, FTL, FTO, FTSJ1, FUCA1, FUT8, FXN, FZD2, G6PC1, G6PC2, GAA, GABBR2, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAD1, GALT, GALE, GALK1, GALNS, GALT, GAMT, GAN, GAS8, GATA1, GATA3, GATA4, GATA6, GATAD2B, GATM, GBA1, GBA2, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GCSH, GDAP1, GDF1, GDF3, GDF5, GDF6, GDI1, GEMIN4, GFAP, GFER, GFM1, GFM2, GFPT1, GHR, GIPC3, GJA1, GJA8, GJB2, GJB3, GJB6, GJC2, GK, GLA, GLB1, GLDC, GLDN, GLE1, GLI2, GLI3, GLIS2, GLIS3, GLMN, GLRX5, GLS, GLUD1, GLUL, GLYCK, GM2A, GMNN, GMPPA, GMPPB, GNA11, GNAI3, GNAO1, GNAQ, GNAS, GNB1, GNB5, GNPAT, GNPTAB, GNPTG, GNRH1, GNRHR, GNS, GOLGA2, GORAB, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPC6, GPHN, GPSM2, GPT2, GPX4, GREB1L, GRHL2, GRHL3, GRHRP, GRIA2, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRIP1, GRM1, GRM7, GRXCR1, GSS, GTF2H5, GTPBP3, GUCY1A1, GUCY2C, GUF1, GUSB, GYS1, GYS2, GZF1, H1-4, HADC1, HACE1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HARS1, HARS2, HAX1, HBB, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC8, HECW2, HEPACAM, HERC1, HERC2, HES7, HESX1, HEXA, HEXB, HFE, HGF, HGSNAT, HIBCH, HIKESHI, HINT1, HIVEP2, HJV, HK1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HMX1, HNF1B, HNF4A, HNRNP2, HNRNP3, HNRNP4, HOGA1, HOXA1, HOXA13, HOXC13, HOXD13, HPD, HPDL, HPGD, HPRT1, HPS1, HPSE2, HRAS, HSD11B2, HSD17B10, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, HSD3B7, HSPA9, HSPD1, HSPG2, HTRA2, HUWE1, HYAL1, HYDIN, HYL51, IARS1, IARS2, IBA57, ICOS, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFITM5, IFNGR1, IFNGR2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, IFT81, IGBP1, IGF1, IGF1R, IGF2, IGF2BP1, IGHMBP2, IGSF1, IHH, IKBK, IKBK, IL10RA, IL11RA, IL12RB1, IL1RAPL1, IL1RN, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL7R, ILDR1, INPP5E, INPP5K, INPP1, INS, INSR, INTU, INVS, IPO8, IQCB1, IQSEC1, IQSEC2, IRAK4, IRF2BPL, IRF6, IRF8, IRX5, ISCA1, ISCA2, ITCH, ITGA3, ITGA6, ITGA7, ITGA8, ITGB4, ITK, ITPA, ITPR1, IVD, JAG1, JAGN1, JAK3, JAM2, JAM3, JUP, KANK1, KANSL1, KARS1, KAT5, KAT6A, KAT6B, KAT8, KATNB1, KATNP1, KBTBD13, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC3, KCNE1, KCNH1, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ6, KCNMA1, KCNQ1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD17, KCTD7, KDEL2, KDEL2, KDM5B, KDM5C, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF1C, KIF22, KIF2A, KIF5A, KIF5C, KIF7, KIFBP, KIRREL3, KISS1R, KLF1, KLHL15, KLHL40, KLHL41, KLHL7, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KMT2E, KMT5B, KNL1, KPTN, KRAS, KRIT1, KRT10, KRT14, KRT18, KRT5, KRT8, KY, L1CAM, L2HGDH, LAGE3, LAMA1, LAMA2, LAMA3, LAMB1, LAMB2, LAMB3, LAMC2, LAMC3, LAMP2, LARGE1, LARP7, LARS2, LAS1L, LAT, LBR, LDB3, LDHA, LDLR, LEMD3, LETM1, LFNG, LGI4, LHB, LHCGR, LHFPL5, LHX3, LHX4, LIAS, LIFR, LIG4, LIMS2, LINS1, LIPA, LIPT1, LMBR1, LMBRD1, LMNA, LMOD3, LMX1B, LNPK, LONP1, LOXHD1, LPIN1, LPIN2, LPL, LRBA, LRP2, LRP4, LRP5, LRPPRC, LRRC56, LRTOPT, LTBP2, LTBP3, LTBP4, LYRM4, LYRM7, LYST, LZTFL1, LZTR1, MAB21L2, MACF1, MAF, MAFB, MAG, MAGEL2, MAGI2, MAGT1, MALT1, MAMLD1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP1B, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K1, MAP3K20, MAP3K7, MAPK8IP3, MAPKB1, MAPRE2, MARS1, MARVELD2, MASP1, MAT1A, MATN3, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MC2R, MCCC1, MCCC2, MCEE, MCM4, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECOM, MECP2, MECR, MED12, MED12L, MED13, MED13L, MED17, MED23, MED25, MEF2C, MEFV, MEGF10, MEGF8, MEIS2, MEOX1, MESD, MESP2, MET, METTL23, METTL5, MFN2, MFRP, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MGME1, MGP, MICOS13, MICU1, MID1, MIPEP, MIR17HG, MITF, MKKS, MKS1, MLC1, MLPH, MLYCD, MMLA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMP13, MMP2,

Einverständniserklärung Elternteil 1

Familienmitglied

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Proben-ID: _____

Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten

Vater Mutter Familienangehöriger; bitte benennen: _____

Leidet bzw. litt der/die Ratsuchende an einer Erkrankung, bei der der Verdacht einer genetischen Ursache vorliegt?

Nein Ja, Symptome: _____

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: 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.

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 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 weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

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: 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.

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
(Druckbuchstaben)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X
Patient
(Datum, Unterschrift)

X
Arzt
(Datum, Unterschrift)

Einverständniserklärung Elternteil 2

Familienmitglied

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____ Proben-ID: _____

Verwandtschaftsverhältnis zum Patienten

Vater Mutter Familienangehöriger; bitte benennen: _____

Leidet bzw. litt der/die Ratsuchende an einer Erkrankung, bei der der Verdacht einer genetischen Ursache vorliegt?

Nein Ja, Symptome: _____

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: 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.

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 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 weisen darauf hin, dass bei Anforderung einer Exom-Diagnostik aus technischen Gründen alle Gene sowie die gesamte mtDNA sequenziert werden. Bei vergleichenden Exomanalysen mehrerer Familienmitglieder werden die korrekten Verwandtschaftsverhältnisse vorausgesetzt (z. B. Trio-Exom-Analyse).

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 NICHT informiert werden

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: 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.

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
(Druckbuchstaben)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X
Patient
(Datum, Unterschrift)

X
Arzt
(Datum, Unterschrift)