

Allgemeine Informationen

Patient

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.: _____

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 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. Die diagnostische Auswertung beschränkt sich auf Varianten in Genen, die im Rahmen der Fragestellung relevant sind. 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.

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.

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.

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: <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: _____

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

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode



Indikation & klinische Informationen

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

Indikation / Verdachtsdiagnose: _____

Vorausgegangene genetische Diagnostik: _____

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

Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei (mit Fotos, falls verfügbar).

Klinische Informationen

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an. Detaillierte klinische Informationen erhöhen die Wahrscheinlichkeit kausale Veränderungen durch unsere Exom-Analyse zu identifizieren und erleichtern die Interpretation der identifizierten Varianten. Weiterhin sind auch das Fehlen phänotypischer Merkmale in Organsystemen und Ergebnisse vorangegangener metabolischer oder molekularer Analysen eine sehr wertvolle Informationen für die Auswertung genetischer Analysen. Bitte nutzen Sie auch die Möglichkeit „keine Auffälligkeiten“ oder „nicht untersucht / unbekannt“ im entsprechenden Abschnitt anzukreuzen.

Vorgeburtliche Anamnese:

- Normal
- Frühgeburt
- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR)
- Poly- / Oligohydramnion
- Verringerte fötale Bewegungen
- Andere: _____

Entwicklungsstörungen:

- Intelligenzminderung
(mild, moderat, schwer)
- Globale Entwicklungsverzögerung
- Motorische Entwicklungsverzögerung
- Sprachentwicklungsverzögerung
- Autismus-Spektrum-Störung
- Entwicklungsrückschritte
- Andere: _____
- Keine geistige Behinderung
- Keine Entwicklungsstörungen
- Nicht untersucht / unbekannt

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Kraniosynostose
- Breite Stirn
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
- Hypertelorismus
- Hypotelorismus
- Nasen-Auffälligkeiten
(Bitte spezifizieren: _____)
- Ohrenfehlbildung
(Bitte spezifizieren: _____)
- Mikrognathie
- Oligodontie
- Andere: _____
- Keine kraniofazialen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Gehirnauffälligkeiten

- Lissenzephalie
- Schizenzephalie
- Porenzephalie
- Pachygyrie
- Polymikrogyrie
- Bandförmige Heterotopien
- Auffälligkeiten des Corpus callosum
(Bitte spezifizieren: _____)
- Hydrozephalus
- Holoprosenzephalie
- Auffälligkeiten der Basalganglien
- Leukenzephalopathie
- Hirnatrophie
- Ventrikulomegalie
- Andere: _____
- Normales Gehirn-MRT
- Nicht untersucht / unbekannt

Atemwegsbeschwerden und Respiratorische Symptome

- Respiratorische Insuffizienz
- Atemversagen
- Atemstillstand / Apnoe
- Wiederkehrende Infektionen
- Bronchiektasie
- Andere: _____
- Keine respiratorischen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Neurologische Symptome

- Anfälle (generalisiert / fokal)
- Enzephalopathie
- Verminderte Nervenleitgeschwindigkeit
- Neuropathie (motorisch / sensorisch)
- Ataxie
- Tremor
- Dystonie
- Chorea
- Spastik
- Gangstörung
- Nystagmus
- Affektive Störung (Angstzustände,
 Depression, Psychose)
- Migräne, Kopfschmerzen
- Schlafstörungen
- Unerklärliche Schmerzen
- Andere: _____
- Keine neurologischen Symptome
- Nicht untersucht / unbekannt

Augendefekte

- Visuelle Beeinträchtigung
(bilateral? Ja / Nein)
(Bitte spezifizieren: _____)
- Anophthalmie/ Mikrophthalmie
(bilateral? Ja / Nein)
- Strabismus (bilateral? Ja / Nein)
- Angeborene bilaterale Katarakt
- Andere: _____
- Keine Augendefekte
- Nicht untersucht / unbekannt

Klinische Informationen

Gehördefekte und Störungen des Gleichgewichtssinns

- Sensorineurale Schwerhörigkeit (bilateral? Ja / Nein)
- Schallleitungsschwerhörigkeit
- Störungen des Vestibularapparats (Schwindel, Benommenheit, Gleichgewichtsstörungen, Räumliche Desorientierung)
- Andere: _____
- Keine Gehördefekte
- Keine Störungen des Gleichgewichtssinns
- Nicht untersucht / unbekannt

Muskel-Skelett-Erkrankungen

- Muskelhypotonie
- Muskelhypertonie
- Erhöhte Creatinkinase (CK)
- Ptose
- Arthrogrypose (angeboren? Ja / Nein)
- Minder-/ Kleinwuchs (Skelettdysplasie? Ja / Nein)
- Großwuchs
- Gelenk Hypermobilität
- Hand- / Fuß-Polydaktylie
- Hand- / Fuß-Syndaktylie
- Kamptodaktylie der Finger
- Klumpfuß (angeboren? Ja / Nein)
- Skoliose
- Pectus excavatum (Trichterbrust)
- Pectus carinatum (Kielbrust)
- Hemihypertrophie
- Veränderte Knochendichte (erhöht / verringert)
- Exostose(n)
- Verzögerte Knochenreife
- Andere: _____
- Keine muskulären Auffälligkeiten
- Keine skelettalen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Kardiovaskuläre Defekte

- Atriumseptumdefekt
- Ventrikelseptumdefekt
- Auffälligkeiten der Herzkammern
- Fallot-Tetralogie
- Kardiomyopathie
- Arrhythmie
- Aortenaneurysma
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems (Bitte spezifizieren: _____)
- Pulmonalarterielle Hypertonie
- Andere: _____
- Keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

- Autoinflammatorische Erkrankung
- Immundefizienz (Bitte spezifizieren: _____)
- Rezidivierende Infekte
- Anämie (Erythrozyten)
- Neutropenie
- Thrombozytopenie
- Gerinnungsstörung
- Megaloblastische Anämie
- Knochenmarkinsuffizienz
- Hämochromatose
- Andere: _____
- Keine immunologischen Auffälligkeiten
- Keine hämatologischen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Metabolische und endokrine Auffälligkeiten

- Wachstumsstörung / Gedeihstörung
- Adipositas
- Verdacht auf eine Mitochondriopathie
- Laktatazidose
- Proteinurie
- Hyperglykämie
- Hypoglykämie
- Ketose
- Hyperkalzämie
- Diabetes mellitus
- Diabetes insipidus
- Hypothyroidismus
- Hypoparathyroidismus
- Exokrine Pankreasinsuffizienz
- Andere: _____
- Keine metabolischen Auffälligkeiten
- Keine endokrinen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt
- Kopie der Untersuchungsergebnisse anbei

Auffälligkeiten der Niere und des Urogenitaltrakts

- Renale Zysten
- Renale Agenesie
- Hufeisenniere
- Hyperkalzurie
- Hämaturie
- Proteinurie
- Hypospadie
- Kryptorchismus
- Indifferentes Genitale
- Andere: _____
- Keine Nierenauffälligkeiten
- Keine urogenitalen Auffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Auffälligkeiten der Leber

- Leberdysfunktion (Bitte spezifizieren: _____)
- Rezidivierendes akutes Leberversagen
- Hepatische Zysten
- Cholestase
- Hypercholesterinämie
- Hepatomegalie
- Andere: _____
- Keine Leberauffälligkeiten
- Nicht untersucht / unbekannt

Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare

- Auffälligkeiten des Bindegewebes (Bitte spezifizieren: _____)
- Multiple Café-au-lait-Flecken
- Naevus flammeus
- Albinismus
- Progeroides Erscheinungsbild
- Hautläsionen
- Ekzeme
- Ödeme
- Ichthyose
- Dysplastische Nägel
- Anhidrose
- Hyperhidrose
- Alopezie
- Hypertrichose (Wo? _____)
- Andere: _____
- Keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare

Andere Auffälligkeiten

- Organomegalie: _____
- Neoplasien / Krebs
- Pankreatitis
- Episodische Fieberschübe
- Hyperthermie
- Hypothermie
- Obstipation, Konstipation
- Diarrhoe
- Episodisches Erbrechen
- Andere: _____

Untersuchungsauftrag

Untersuchungsauftrag

Individuelles Panel: Bitte fügen Sie die gewünschten Gene unten oder auf der nächsten Seite ein. Wir sind Ihnen gerne bei der Auswahl der Gene behilflich.

1. _____ 2. _____ 3. _____ 4. _____ 5. _____ 6. _____ 7. _____ **S** Custom Genset
8. _____ 9. _____

10. _____ 11. _____ 12. _____ 13. _____ 14. _____ 15. _____ 16. _____ **M** Custom Genset
17. _____ 18. _____ 19. _____ 20. _____ 21. _____ 22. _____ 23. _____
24. _____ 25. _____ 26. _____ 27. _____ 28. _____ 29. _____

30. _____ 31. _____ 32. _____ 33. _____ 34. _____ 35. _____ 36. _____ **L** Custom Genset
37. _____ 38. _____ 39. _____ 40. _____ 41. _____ 42. _____ 43. _____
44. _____ 45. _____ 46. _____ 47. _____ 48. _____ 49. _____ 50. _____

Zusätzliche Untersuchungen (zusätzliche Kosten können anfallen)

Deletions-/Duplikationsanalyse (MLPA), Gen(e): _____

Repeat-Expansion: _____

HLA-Typing (HLA01)

I would like to receive an additional report stating the HLA alleles (HLA class I (Gene A, B, C) and HLA class 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, 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 7071/565 44-55**