

## 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](http://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: \_\_\_\_\_

_____	_____
<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)

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