

Allgemeine Informationen

Patient / Ratsuchender	
Name:	_____
Vorname:	_____
Geburtsdatum:	_____
Geschlecht (zum Zeitpunkt der Geburt):	<input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich
Geschlechtsidentität (falls abweichend von oben):	
<input type="checkbox"/> Frau <input type="checkbox"/> Mann <input type="checkbox"/> nicht-binär <input type="checkbox"/> Weiteres:	_____
Untersuchungsmaterial	
<input type="checkbox"/> Blut _____ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut)	<input type="checkbox"/> Blutkarten (mind. 5 Spots)
<input type="checkbox"/> DNA _____ µg (mind. 1-2 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl)	DNA-Nr.: _____
Ausgangsmaterial der isolierten DNA: _____ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie)	
<input type="checkbox"/> 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.	

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.

Hinweis

Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß dem aktuellen Stand 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 / die Patientin das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt / behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten / die Patientin über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und, dass mir das Einverständnis des Patienten / der Patientin schriftlich vorliegt. Bei Diagnostik für Minderjährige bestätige ich das Vorliegen des Einverständnisses aller Sorgeberechtigten.

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 & Anamnese

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

Vorausgegangene genetische Diagnostik: keine

Chromosomenanalyse / Array-CGH: _____

Sequenzierung der folgenden Gene: _____

Vorausgegangene Operationen:

Hämatopoetische Stammzelltransplantation*

Splenektomie

keine

*falls vor der Transplantation keine DNA oder Zellen aus Blut asserviert wurden, bitten wir um Zusendung von Untersuchungsmaterial aus nicht-hämatopoetischem Gewebe.

Klinische Informationen

Bitte geben Sie im folgenden Abschnitt klinische Informationen zu Ihrem Patienten an. Detaillierte klinische Informationen – auch über die Abwesenheit von Symptomen – erhöhen die Wahrscheinlichkeit, kausale Veränderungen durch unsere NGS-Analyse zu identifizieren und erleichtern die Interpretation der identifizierten Varianten. Zutreffendes bitte ankreuzen und ggf. spezifizieren:

Allgemeine Symptomatik

Erkrankungsbeginn im Alter von: _____

Bei Neugeborenen / Säuglingen:
Schwangerschaftsanamnese:

unauffällig

Frühgeburt: _____ SSW

Sonstiges zum Schwangerschaftsverlauf (z. B. Medikation): _____

Rezidivierendes Fieber

mit erhöhten Entzündungswerten infektassoziiert

ohne weitere Auffälligkeiten

begleitet von zusätzlichen Symptomen, und zwar: _____

Autoimmunität / Autoinflammation: _____

Infektanfälligkeit:

(inkl. Lokalisation und Häufigkeit)

Sonstiges:

(z.B. Haut- oder Lungenveränderungen)

Bisherige und aktuelle Therapie: _____

Blutwerte & immunologische Parameter

Bei auffälligem Befund veränderte Parameter bitte spezifizieren. Angaben gerne unter Verwendung von Symbolen, z.B. ↑ erhöht ↑↑ stark erhöht ↓ vermindert ↓↓ stark vermindert

Entzündungsparameter: unauffällig auffällig: _____

Antikörper: unauffällig auffällig: _____

Erregernachweise: nicht untersucht kein Nachweis
 Nachweis folgender Erreger: _____

SCID-Neugeborenencreening (TREC) unauffällig auffällig: _____

Hämatologie: unauffällig Lymphopenie
 Thrombozytopenie Anämie Neutropenie

Immunphänotypisierung: unauffällig auffällig: _____

Autoantikörper: keine Ja, folgende: _____

Oxidativer Burst (DHR-Test): unauffällig auffällig: _____

Komplementaktivität (CH50, AP50): unauffällig auffällig: _____

Enzymuntersuchungen:
(z. B. ADA, PNP) unauffällig auffällig: _____

Sonstige klinische Chemie unauffällig auffällig: _____

Sonstige (Immun-)spezialdiagnostik: _____
(z. B. Lymphozytenfunktionstests, Telomerlänge, Chromosomenbrüchigkeit)

Erscheinungsbild / sonstige Auffälligkeiten

keine Auffälligkeiten des äußeren Erscheinungsbildes

Anzeichen von (partiell) Albinismus: _____

Faziale Dysmorphiezeichen: _____

Skelettale Anomalien: _____

Entwicklungsverzögerung: _____

Mentale Retardierung: _____

Sonstige Auffälligkeiten: _____

Untersuchungsauftrag

Wir empfehlen, die high-coverage Anreicherung Deep Immunogenetics als zweite Stufe nach einer Exom- oder Paneluntersuchung durchzuführen.

Optionale Stufe 1: Exomanreicherung

Abnorme Lymphoproliferation (29 Gene, AID05)

EBV-Suszeptibilität mit Lymphoproliferation / ALPS

CARMIL2, CASP10, CASP8, CD27, CD70, CORO1A, CTPS1, FADD, FAS, FASLG, IL2RA, IL2RB, ITK, KRAS, LAT, LRBA, MAGT1, NFKB1, NRAS, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, RASGRP1, SH2D1A, STAT3, STK4, TET2, TNFRSF9, XIAP

Periodisches Fiebersyndrom mit/ohne Urtikaria (9 Gene, AID01)

ELANE, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PSTPIP1, TNFRSF1A

Weitere autoinflammatorische Erkrankungen ohne Typ-I-Interferenopathien (35 Gene, AID02)

Inflammation mit Vaskulitis, Leitsymptom Inflammation der Gelenke/Knochen, Leitsymptom Inflammation der Haut

ADA2, ADAM17, AP1S3, ARPC1B, CARD11, CARD14, COPA, DPP9, ELF4, HAVCR2, HCK, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LYN, NCKAP1L, NFKB1, NLRC4, NLRP1, NOD2, OTULIN, PLCG2, POMP, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RELA, RIPK1, SLC29A3, SYK, TNFAIP3

Weitere Gensets finden Sie auf den Einsendeformularen für Immundefekte und Blutbildungsdefekte.

Stufe 2: Deep Immunogenetics Anreicherung

Lymphoproliferation und Autoimmunität (47 Gene, DIG01)

ADA2, CARD11, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CCL22, CD27, CD70, CDC42, CTLA4, CTPS1, DEF6, FADD, FAS, FASLG, HAVCR2, IKZF1, IKZF3, IL2RA, IL2RB, ITK, JAK2, JAK3, KRAS, LAT, LRBA, MAGT1, NCKAP1L, NFKB1, NRAS, PIK3CD, PIK3R1, PRKCD, PTEN, PTPN11, RASGRP1, SH2D1A, SOCS1, STAT1, STAT3, STAT5B, STK4, TET2, TNFRSF9, XIAP, ZAP70

Autoinflammation (60 Gene, DIG02)

ADA2, AP3B1, BACH2, CARD11, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, CTLA4, GATA2, HAVCR2, HCK, IFIH1, IL6ST, JAK1, LYN, LYST, NCKAP1L, NFKB1, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OAS1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CG, PLCG1, PLCG2, POMP, PRF1, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RAB27A, RC3H1, RELA, RIPK1, SLC7A7, SOCS1, STAT1, STAT2, STAT4, STAT6, STING1, STX11, STXBP2, SYK, TLR8, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, UBA1, UNC13D, XIAP

Die Deep Immunogenetics Anreicherung umfasst 337 Gene. Falls Sie an einer individuellen Auswahl der unten gelisteten Gene interessiert sind, können Sie uns gerne kontaktieren.

ABL1, ACD, ADA, ADA2, AK2, AP3B1, ARID1A, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BCL2, BCOR, BCORL1, BIRC3, BLM, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRCC3, BRIP1, BTK, CALR, CARD11, CARD14, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBL, CBLB, CBLC, CCL22, CCND1, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD48, CD70, CD79B, CD8A, CDC42, CDKN2A, CEBPA, CEBPE, CHD7, CIITA, COPA, COPG1, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CSNK1A1, CTC1, CTCF, CTLA4, CTPS1, CUX1, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DCLRE1C, DDX41, DEF6, DIS3, DKC1, DNAJC21, DNMT3A, DOCK2, DUT, EFL1, EGR1, EP300, ERBIN, ERCC4, ERCC6L2, ETNK1, ETV6, EXOC3L2, EZH2, FADD, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FAS, FASLG, FBXW7, FCHO1, FERMT1, FLT3, FOXI3, FOXN1, FOXO1, FYN, G6PD, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, GRHL2, HAVCR2, HCK, HRAS, ICOS, ID3, IDH1, IDH2, IFIH1, IKBKB, IKZF1, IKZF3, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL6R, IL6ST, IL7R, IRF4, ITK, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF2, KLHL6, KMT2A, KMT2D, KRAS, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LIPA, LRBA, LYN, LYST, MAD2L2, MAGT1, MALT1, MAP2K1, MAP3K14, MECOM, MEF2B, MPL, MPO, MSN, MTHFD1, MTR, MYC, MYD88, MYSM1, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NF1, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, OAS1, ORAI1, PALB2, PARN, PAX1, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PGM3, PHF6, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG1, PLCG2, PNP, POMP, POT1, PPM1D, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPF40B, PRPF8, PSMA3, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PTPN11, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAD21, RAD51, RAD51C, RAF1, RAG1, RAG2, RASGRP1, RBM8A, RBSN, RC3H1, RECQL4, RELA, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOA, RIPK1, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS15, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RPSA, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SETBP1, SF1, SF3A1, SF3B1, SGK1, SH2B3, SH2D1A, SLC19A2, SLC46A1, SLC7A7, SLX4, SMC1A, SMC3, SOCS1, SRP54, SRP72, SRSF2, STAG2, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STX11, STXBP2, SUZ12, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFRC, THPO, TINF2, TLR8, TNFAIP3, TNFRSF1A, TNFRSF9, TP53, TREX1, TSR2, U2AF1, U2AF2, UBA1, UBE2T, UBR5, UNC13D, USB1, VAV1, WAS, WIPF1, WRAP53, WT1, XIAP, XPO1, XRCC2, ZAP70, ZCCHC8, ZEB2, ZRSR2

**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 (0) 7071 565 44-55