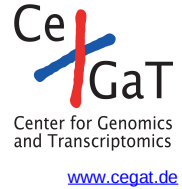


# Einsendeformular

CeGaT GmbH  
Praxis für Humangenetik  
Paul-Ehrlich Str. 17  
72076 Tübingen

## CeGaT-Panels

**Augenerkrankungen, Primäre ciliäre Dyskinesie, Joubert Syndrom,  
Refsum-Disease und Stickler-Syndrom**



<b>Patient / Ratsuchender</b>
Name: .....
Vorname: .....
Geb.-Datum: .....
DNA-Nr.: .....
Fam-ID: .....

<b>Einsender</b>
Name, Vorname:
Anschrift:
Telefon:
<b>Datum:</b> .....

<b>Indikation / Verdachtsdiagnose</b>	<input type="checkbox"/> autosomal dominant	<input type="checkbox"/> sporadisch
	<input type="checkbox"/> autosomal rezessiv	<input type="checkbox"/> familiär
	<input type="checkbox"/> X-chromosomal	<input type="checkbox"/> konsanguin
	<input type="checkbox"/> unklar / unbekannt	<input type="checkbox"/> Segregation

<b>Untersuchungsmaterial</b>
2x 5-10 ml EDTA-Blut oder 5-7 µg DNA

<b>Rechnung</b>	<input type="checkbox"/> GKV-Patient (Überweisungsschein)
	<input type="checkbox"/> an Patient
	<input type="checkbox"/> an Einsender / Klinik

<b>Untersuchungsauftrag</b>
<input type="checkbox"/> <b>Panel 1: Usher syndrome:</b> CDH23, CLRN1, CLRN3, DFNB31, GPR98, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A
<input type="checkbox"/> <b>Panel 2: Autosomal dominant retinitis pigmentosa:</b> BEST1, CA4, CRX, FSCN2, GUCA1B, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS
<input type="checkbox"/> <b>Panel 3: Autosomal recessive retinitis pigmentosa:</b> ABCA4, BBS1, BBS8 (TTC8), BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CERKL, CNGA1, CNGB1, CRB1, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, GNPTG, IDH3B, IMPG2, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, RP1, RP2, RPE65, RPGR, SAG, SPATA7, TULP1, USH2A, ZNF513
<input type="checkbox"/> <b>Panel 4: Achromatopsia:</b> <u>step-by-step-analysis</u> 1. CNGB3: c.1148delC, 2. CNGA3, 3. CNGB3, 4. GNAT2, 5. PDE6C
<input type="checkbox"/> <b>Panel 5: Bardet Biedl syndrome:</b> ALMS1, BBS1, BBS2, BBS3 (ARL6), BBS4, BBS5, BBS6 (MKKS), BBS7, BBS8 (TTC8), BBS9, BBS10, BBS11, BBS12, BBS13 (MKS1), BBS14 (CEP290), CCDC28B, SDCCAG8, WDPCP
<input type="checkbox"/> <b>Panel 6: Congenital stationary night blindness:</b> CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, GNAT1, GPR179, GRK1, GRM6, NYX, PDE6B, RBP4, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1
<input type="checkbox"/> <b>Panel 7: Joubert syndrome:</b> AHI1, ARL13B, CC2D2A, CEP290, CEP41, INPP5E, KIF7, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TECT1, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B
<input type="checkbox"/> <b>Panel 8: Leber congenital amaurosis:</b> AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, KCNJ13, LCA5, LRAT, NPHP5, RD3, RDH5, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7
<input type="checkbox"/> <b>Panel 9: Primary ciliary dyskinesia:</b> CCDC39, CCDC40, DNAAF1, DNAAF2 (KTU), DNAH5, DNAH11, DNAI1, DNAI2, DNAL1, RSPH4A, RSPH9, TXNDC3
<input type="checkbox"/> <b>Panel 10: Refsum disease:</b> PHYH, PEX1, PEX2, PEX7, PEX26
<input type="checkbox"/> <b>Panel 11: Senior Loken syndrome:</b> CEP290, NPHP1, NPHP2, NPHP3, NPHP4, NPHP5, SDCCAG8
<input type="checkbox"/> <b>Panel 12: Stargardt disease and macular dystrophies:</b> ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CNGB3, ELOVL4, FSCN2, PROM1, PRPH2, RDH12, RP1L1, RPGR, TIMP3
<input type="checkbox"/> <b>Panel 13: Cone- / Cone-rod dystrophies:</b> ABCA4, ADAM9, AIPL1, C8ORF37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CERKL, CNGB3, CNM4, CRX, GUCA1A, GUCY2D, KCN2, PDE6C, PITPNM3, PROM1, PRPH2, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A
<input type="checkbox"/> <b>Panel 14: Flecked retina disorders:</b> CHM, EFEMP1, PLA2G5, RDH5, RLBP1, RS1, VPS13B
<input type="checkbox"/> <b>Panel 15: Familial exudative vitreoretinopathy and Wagner syndrome :</b> COL2A1, FZD4, LRP5, NDP, TSPAN12, VCAN
<input type="checkbox"/> <b>Panel 16: Stickler syndrome:</b> COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL11A1, COL11A2
<input type="checkbox"/> .....

<b>Einverständniserklärung</b>	
Hiermit wird bestätigt, dass die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufgeklärt hat. Die im genetischen Labor der CeGaT durchzuführende Untersuchung beschränkt sich auf die oben genannte Krankheit bzw. genetische Disposition und lässt keine Aussage über andere Erkrankungen zu. Die betroffene Person kann ihre Einwilligung jederzeit mit Wirkung für die Zukunft schriftlich oder mündlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person widerrufen. Die verantwortliche ärztliche Person hat den Inhalt der Aufklärung vor der genetischen Untersuchung dokumentiert (siehe Gendiagnostik-Gesetz § 9, Aufklärung).	
Patient / Ratsuchender	Arzt

<b>Anonymisierung für wissenschaftliche Zwecke</b>		
Der anonymisierten Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu.		
<input type="checkbox"/> ja	<input type="checkbox"/> nein	Patient / Ratsuchender