

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial

Blut ____ ml (mind. 3 ml EDTA-Blut) Blutkarten (10 Spots je Patient)

DNA ____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50ng/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 unter +49 7071 565 44 55 oder per E-Mail (info@cegat.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name: _____

Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Sofern Sie eine Umsatzsteuer-Identifikationsnummer besitzen, geben Sie diese bitte an.

UST-IdNr.: _____

Rechnung

an Patient

an Einsender / Klinik

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 die in der Analyse erhobenen Daten von mir unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet, ggf. in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

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 in anonymisierter Form bin ich einverstanden. 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 in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für Sie oder Ihre Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG SF V2.0; Kalia et al., 2017, PMID: 27854360). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde identifiziert werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Über Zusatzbefunde möchte ich:

informiert werden

NICHT informiert werden

Hinweis

Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß des aktuellen Stands 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 weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Patient / gesetzl. Vertreter (Druckbuchstaben)

Arzt (Druckbuchstaben)

X _____
Patient / gesetzl. Vertreter (Datum, Unterschrift)

X _____
Arzt (Datum, Unterschrift)

Kontakt

Gerne können Sie uns kontaktieren um die best-mögliche diagnostische Strategie zu besprechen.
Telefon: +49 7071 565 44 55
E-Mail: diagnostic-support@cegat.de



CeGaT ist von der deutschen Akkreditierungs-stelle nach DIN EN ISO 15189:2014 und dem College of American Pathologists (CAP) akkreditiert.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode


Für die gezielte Bearbeitung bitten wir Sie, den Anamnesebogen so ausführlich wie möglich auszufüllen und die Ihnen vorliegenden Arztbriefe und Befunde in Kopie beizulegen.

Indikation / Verdachtsdiagnose

Stammbaum

Konsanguinität: Ja Nein

Ethnische Herkunft: _____

-  Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
- Elternpaar
- Verwandtenehe
- Schwangerschaft
- Abort, Totgeburt
- Geschlecht unbekannt
- Eineiige Zwillinge
- Zweieiige Zwillinge

Zur besseren Veranschaulichung und Beschreibung der Familienanamnese stellt CeGaT kostenlos einen Stammbaumgenerator unter <http://pedigree.cegat.de> zur Verfügung.

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

Untersuchungsauftrag

- Afibrinogenämie / Dysfibrinogenämie (3 Gene, SSP01)**
FGA, FGB, FGG
- Variables Immundefektsyndrom (CVID) (13 Gene, SSP02)**
CD19, CD81, CR2, CXCR4, ICOS, LRBA, MS4A1, NFKB1, NFKB2, PRKCD, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12
- Tuberöse Sklerose (2 Gene, SSP03)**
TSC1, TSC2
- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (klein) (5 Gene, SSP04)**
BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2
- Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (groß) (11 Gene, SSP05)**
ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- Lynch-Syndrom (5 Gene, SSP06)**
EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (HHT) (5 Gene, SSP07)**
ACVRL1, ENG, GDF2, RASA1, SMAD4
- Neurofibromatose (3 Gene, SSP08)**
NF1, NF2, SPRED1
- Hyperekplexie (3 Gene, SSP09)**
GLRA1, GLRB, SLC6A5
- Holoprosenzephalie (9 Gene, SSP10)**
CDON, FGFR1, GLI2, PTCH1, SHH, SIX3, TDGF1, TGIF1, ZIC2
- Refsum Krankheit (8 Gene, SSP11)**
AMACR, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX7, PHYH
- Episodische Ataxie (9 Gene, SSP12)**
ATP1A3, CACNA1A, CACNB4, FGF14, KCNA1, KCNQ2, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1
- Dopa-responsive Dystonie (3 Gene, SSP13)**
GCH1, TH, SPR
- Neuropathische Schmerzsyndrome (4 Gene, SSP14)**
SCN9A, SCN10A, SCN11A, TRPA1
- Maligne Hyperthermie (3 Gene, SSP15)**
RYR1, CACNA1S, STAC3
- Familiäre intrahepatische Cholestase (4 Gene, SSP16)**
ABCB11, ABCB4, ATP8B1, MYO5B
- Ahornsirupkrankheit (4 Gene, SSP17)**
BCKDHA, BCKDHB, DBT, DLD
- MODY-Syndrom (12 Gene, SSP18)**
ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
- Kabuki-Syndrom (5 Gene, SSP19)**
KDM6A, KMT2D, CHD7, EYA1, IRF6
- Kraniosynostosen (7 Gene, SSP20)**
FGFR1, FGFR2, FGFR3, TCF12, TWIST1, ERF, MSX2

**Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gerne 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**