

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: männlich weiblich

Untersuchungsmaterial

Blut _____ ml (mind. 2 ml EDTA-Blut bei Einzelgen / mind. 5 ml EDTA-Blut bei Panel)

DNA _____ µg (mind. 5 µg DNA, Konz. ≥ 50ng/µl) DNA-Nr.: _____

Sonstiges _____

Patienten-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 00 oder per E-Mail (info@cegat.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name: _____

Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon/Fax: _____

E-Mail: _____

Rechnung

an Patient an Einsender / Klinik

GKV-Patient (bitte Überweisungsschein 10 mit Ausnahmekennziffer 32010 beifügen)

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.

Mit der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen bin ich einverstanden. Ja Nein

Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. Ja Nein

Mit der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages oder weiterführender Diagnostik im Rahmen der medizinischen Fragestellung an Kooperationslabore bin ich bei Bedarf einverstanden. 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 Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen. Über diese Erkenntnisse möchte ich:

nicht informiert werden in jedem Fall informiert werden

nur informiert werden, wenn sich daraus für mich oder meine Verwandten Möglichkeiten für eine Behandlung ableiten lassen

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) zusätzlich zum Einsender an folgende Ärzte/Personen geschickt werden:

Herr/Frau Dr.: _____ Anschrift: _____

Herr/Frau: _____ Anschrift: _____

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

Patient / gesetzl. Vertreter (Druckbuchstaben)

Arzt (Druckbuchstaben)

X _____

X _____

Patient / gesetzl. Vertreter (Unterschrift)

Arzt (Datum, Unterschrift)

Ansprechpartner

Dr. Christian Wilhelm

Tel: +49 7071 565 44 402

Fax: +49 7071 565 44 22

E-Mail: christian.wilhelm@cegat.de



Die CeGaT ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2007 akkreditiert.

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Prädiktive Diagnostik

Falls es sich um eine prädiktive Diagnostik handelt, füllen und drucken Sie bitte das zusätzliche Formular „Prädiktive Diagnostik: 2. Probe“ aus!

Prädiktive Diagnostik darf gemäß Gendiagnostikgesetz nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1).

Bitte bestätigen Sie als einsendender Arzt mit Ihrer Unterschrift, dass diese Qualifikation gegeben ist:

X _____

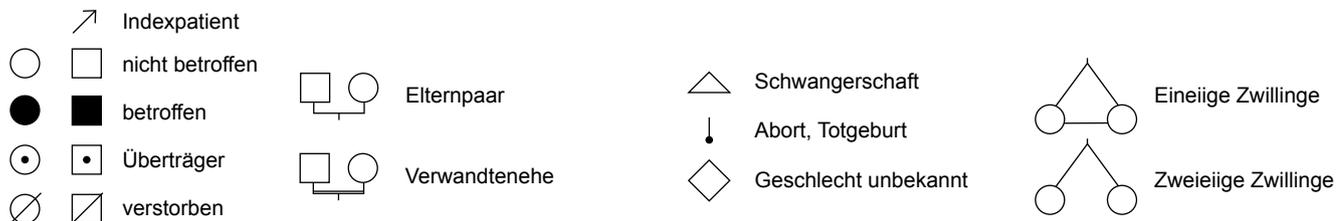
Arzt (Unterschrift)

Indikation / Verdachtsdiagnose

Weitere Informationen

- autosomal dominant sporadisch familiär Segregation zu: _____
 autosomal rezessiv X-chromosomal konsanguin Ethnische Herkunft: _____

Stammbaum



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

Bemerkungen / Ergänzungen

Untersuchungsauftrag allgemein

Bitte beachten Sie unsere vollständige Genliste mit über 500 Genen unter www.cegat.de. Sollte das von Ihnen gewünschte Gen nicht auf der Liste enthalten sein, setzen Sie sich bitte mit uns in Verbindung.

Gene / OMIM-Nr.

Untersuchungsauftrag für ausgewählte Einzelgen-Analysen

Fettstoffwechselstörung

- Familiär defektes Apolipoprotein B-100 (Analyse der von Exons 26 und 29 des APOB-Gens kodierten Aminosäuren 3435-3574 und 4360-4563)
- Autosomal dominante fam. Hypercholesterinämie (LDL-Rezeptor-Mutation)
- Autosomal dominante fam. Hypercholesterinämie Typ 3 (PCSK9-Mutation)
- Autosomal rezessive Hypercholesterinämie (ARH; LDLRAP1-Gen)
- Apolipoprotein E-Genotyp (e2-, e3- und e4-Allel)
- Lipoproteinlipase (LPL)-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom)
- Apolipoprotein C-II-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom)
- Apolipoprotein A-V-Defizienz (Chylomikronämie-Syndrom)
- Cholesterinester-Speicherkrankheit und Morbus Wolman (LIPA-Gen)

Leber-/Stoffwechselerkrankungen

- Alpha-1-Antitrypsin-Def. (S- u. Z-Mut.; Sequenzierung n. Rücksprache)
- Hämochromatose Typ 1 (C282Y- und H63D-Mut.; Seq. n. Rücksprache)
- Hämochromatose Typ 4 (Ferroportin/SLC40A1-Gen)
- Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom (Mutation im IRE des FTL-Gens)
- Wilsonsche Kupferspeicherkrankheit (ATP7B-Gen)
- M. Meulengracht/Gilbert (UDP-Glukuronyltransferase; TATA-Box-Mutation UGT1A1-Gen)
- Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II (UDP-Glukuronyltransferase; UGT1A1-Gen)
- Prädisposition für nichtalkoholische Fettleber-Erkrankung (PNPLA3-Gen)
- Alagille-Syndrom (arteriohepatische Dysplasie; JAG1-Gen)

Pankreatitis

- Hereditäre Pankreatitis (PRSS1 (kationisches Trypsinogen)-Gen)
- Pankreatitisneigung (Mutation im SPINK1-Gen als Risiko-Modifier)
- Pankreatitisneigung (Mutation im CTRC-Gen als Risiko-Modifier)
- Monosymptomatische Form der Cystischen Fibrose (Mukoviszidose)

Exokrine Pankreasinsuffizienz

- Shwachman-Bodian-Diamond-Syndrom (SBDS-Gen)

Angioödem / Lymphödem

- Hereditäres Angioödem Typ 1 und 2 (C1-Esterase-Inhibitor-Mangel)
- Hereditäres Angioödem Typ 3 (Mutation im Gerinnungsfaktor XII; Exon 9 des F12-Gens)
- Hereditäres Lymphödem Typ I (Mutation in Exons 17-25 des FLT4-Gens)

Lungenerkrankung

- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) und monosymptomatische Formen (z. B. Bronchiektasen, CBAVD, Pankreatitis; CFTR-Gen; Stufendiagnostik: Sequenzierung Exon 10 (jetzt 11) → Analyse der 50 in Europa häufigsten Mutationen + Poly-T-Trakt Intron 8 (jetzt 9) → Komplettsequenzierung aller 27 Exons)
- Kongenitale Alveolarproteinose oder interstitielle Lungenerkrankung (ABCA3-Defizienz)
- Kongenitale Alveolarproteinose (Surfactant-Protein B-Defizienz; SFTPB-Gen)
- Kongenitale Alveolarproteinose (Mutation in der GM-CSF-Rezeptor- α -Kette; CSF2RA-Gen)
- Familiäre interstitielle Lungenerkrankung (Surfactant-Protein C-Defizienz; SFTPC-Gen)
- „brain-thyroid-lung“-Syndrom (Mutation im NKX2-1-Gen)

Muskelerkrankung

- Myoadenylatdesaminase (MAD)-Mangel (AMPD1-C34T-/Q12X-Mutation; weitere Stufendiagnostik nach telefonischer Rücksprache: 1.) Q156H- und K287I-Substitutionen (Exons 5 und 7); 2.) Komplettsequenzierung aller 16 Exons des AMPD1-Gens)
- Chanarin-Dorfman-Syndrom (CGI-58-/ABHD5-Gen)
- Neutrallipid-Speicherkrankheit mit Myopathie (PNPLA2-Gen)

Autoinflammatorische Erkrankung

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV-Gen)
- TNF-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS; Exons 2, 3, 4, 6 und 7 des TNFRSF1A-Gens)
- Mevalonatkinase-Defizienz (Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) mit periodischem Fieber/Mevalonazidurie; MVK-Gen)
- Cryopyrinopathien/CAPS (fam. Kälteurtikaria / Muckle-Wells-Syndrom/ CINCA-Syndrom (Exons 3, 4 + 6 des NLRP3-Gens)
- Familiäre Kälteurtikaria 2 / NLRP12-assoziierte Erkrankung (NLRP12-Gen)
- Pyogene Arthritis, Pyoderma gangraenosum u. Akne (PAPA)-Syndrom (PSTPIP1-Gen)
- Progressive pseudorheumatoide Arthropathie des Kindesalters (WISP3-Gen)
- Defizienz des Interleukin 1-Rezeptor-Antagonisten (DIRA; IL1RN-Gen)
- Blau-Syndrom/„early-onset“-Sarkoidose (Mutation in Exon 4 des NOD2-Gens)

Gastroenterologie

- Laktose-Intoleranz (T/C-Austausch an Position -13910 des LCT (Laktase)-Gens)
- Fruktose-Intoleranz (Aldolase B-Defizienz; ALDOB-Gen)
- Gluten-Unverträglichkeit (Zöliakie/Sprue; MHC II-/HLA II-Haplotypen DQ2.5 und DQ8)
- M. Crohn (drei häufigste prädisponierende Mutationen des NOD2-Gens)

Amyloidose

- Hereditäre Amyloidose (FGA- und TTR-Gen)
- Hereditäre Amyloidose (APOA1-, APOA2-, LYZ- und GSN-Gen)
- Reaktives Amyloidose-Risiko (Aminosäuren 52 und 57 SAA1-Protein)

Nierenerkrankung

- Hereditäre renale Glukosurie (SLC5A2-Gen)
- Autosomal dom. neurohypophysärer Diabetes insipidus (AVP-Gen)
- X-chrom. rez. nephrogener Diabetes insipidus (AVPR2-Gen)
- Autosomal rez. und dom. nephrogener Diabetes insipidus (AQP2-Gen)

Anämie / Sichelzellerkrankung

- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Defizienz (hämolytische Anämie; G6PD-Gen)
- Sichelzellerkrankung (Mutation im HBB (β -Globin)-Gen)

Blutgefäßerkrankung

- Morbus Osler (HHT - Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie) Stufendiagnostik: Sequenzierung ENG-Gen → ACVRL1-Gen → ENG-/ACVRL1-MLPA → SMAD4-Gen

Kongenitale Neutropenie

- Autosomal dominante kongenitale Neutropenie (ELA2/ELANE-Gen)
- Autosomal rezessive kongenitale Neutropenie mit und ohne ZNS-Symptome (Kostmann-Syndrom; HAX1-Gen)
- Autosomal rezessive kongenitale Neutropenie / Dursun-Syndrom (mit Vorhofseptumdefekt und primärer pulmonaler Hypertonie; G6PC3-Gen)
- X-chrom. rez. vererbtes Barth-Syndrom (dilatative Kardiomyopathie, Neutropenie, Wachstumsverzögerung; TAZ-Gen)

Immundefekt/Autoimmunerkrankung

- Autoimmunlymphoproliferatives (Canale-Smith-) Syndrom Subtyp Ia (FAS-Gen)
- X-chromosomal rez. lymphoproliferatives (Duncan-) Syndrom Typ 1 (SH2D1A-Gen)
- X-chromosomal rez. lymphoproliferatives (Duncan-) Syndrom Typ 2 (XIAP-Gen)
- X-chromosomal rezessive Agammaglobulinämie (M. Bruton; BTK-Gen)
- X-chrom. Hypogammaglobulinämie + Wachstumshormon-Defizienz (ELF4-Gen)
- Autosomal dominantes Hyper-IgE-Syndrom (AD-HIES; STAT3-Gen)
- Autosomal dominante zyklische/kongenitale Neutropenie (ELA2-/ELANE-Gen)
- X-chromosomal rezessiv vererbte chronische Granulomatose (gp91^{phox}-Protein/CYBB-Gen)

Hypophysenhormon-Defizienz

- Partielle kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (POU1F1-Gen)
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (CPHD; HESX1-, PROP1-Gen)
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz + „stubby neck“ (CPHD; LHX3-Gen)
- Kombinierte Hypophysenhormon-Defizienz (CPHD; LHX4-Gen)

Andere Endokrinopathien

- Hypocalciurische Hypercalcämie / aut. dom. Hypocalcämie (CASR-Gen)
- Pseudo- und Pseudopseudohypoparathyreoidismus, progressive ossäre Heteroplasie, Albright'sche hereditäre Osteodystrophie, McCune-Albright-Syndrom, fibröse Knochendysplasie (GNAS-Gen)
- Autoimmun-polyglanduläre endokrine Insuffizienz Typ 1 (AIRE-Gen)

Tumorprädispositionssyndrom

- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1-Gen)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A und B/ familiäres medulläres Schilddrüsen-Karzinom (FMTC; RET-Protoonkogen)
- von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL-Tumorsuppressor-Gen)
- Li-Fraumeni-Syndrom (Phosphoprotein p53/TP53-Gen)
- Familiäres Paragangliom/Phäochromozytom Typ 1, 2, 3, 4 und/oder 5 (SDHD-, SDHB-, SDHC-, SDHA- und/oder SDH5-/SDHAF2-Gen)
- angeborene/erworbene c-Kit-Mutation (GIST, Mastozytose, partieller Albinismus; KIT-Gen)

Vielen Dank für Ihren Auftrag.
Bei Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung!
Ihr CeGaT-Team