Universitätsklinikum Tübingen

Sprechstunde

T: +49 (0)7071 29-76408

Molekulargenetisches Labor T: +49 (0)7071 29-72270

F: +49 (0)7071 29-5172

Cytogenetisches Labor

T: +49(0)7071 29-72270 F: +49 (0)7071 29-4433

www.medgen-tuebingen.de





Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik

Ärztlicher Direktor: Prof. Dr. med. Olaf Rieß

Med. Versorgungszentrum des UKT Fachgebiet Medizinische Genetik

Somat. Tumor-Diagnostik

d

DNA-Asservierung

Geschlecht*: m

Untersuchungsauftrag

Laboradresse: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte

Genomik,

Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

Materialannahme: Montag bis Freitag (8:00-16:00 Uhr)

Datum der Materialentnahme:

Erstdiagnose

Chromosomenanalyse

Geburtsdatum:

Adresse:

Folgeuntersuchung

Platz für Patientenaufkleber

Versand: EDTA-/Heparin-Blut/Tumormaterial bei

Raumtemperatur

Studie:

FISH

Material: Heparin-Blut

EDTA-Blut PAXgen

Tumorblock (Patho-Nr.):

Sonstiges:

Untersuchung: Molekulargenetik

Untersuchung eilig (ggf. **Allgemeine Angaben:**

Rücksprache), Begründung:

pränatal schwanger

Name:

betroffen

gesund, Grund der Testung:

bekannte fam. Veränderung Anlageträgerschaft bei Partner/-in. Sequenzierung gesamtes Gen

Sonstiaes

über ext. Klinik Selektivvertrag

stationär UKT privat

Krankenversicherung:

Modellvorhaben § 64e

* das genetisch ermittelte Geschlecht kann ggf. hiervon abweichen

KVB/Post B/Beihilfe Hochschulambulanz (HSA)

Labor Überweisungsschein Muster 10 (MVZ)

Hinweis: Bitte unterschriebene Einverständniserklärung beilegen! Arztbrief lieat bei

Diagnose/Fragestellung:

ORPHA code:

ICD-10:

HPO-Phänotypen:

Ethnische Herkunft:

Konsanguinität:

Abrechnung:

Familienanamnese:

Anfordernde(r) Arzt/Ärztin (Stempel), Tel.-Nr. Durchwahl + Fax-Nr.

Unterschrift Arzt / Ärztin

Seite 1/3

Name: Geburtsdatum: Druckdatum:

Exom-/Genom-basierte Diagnostik weitere Informationen siehe Homepage

Next Generation Sequencing (NGS)-Diagnostik **Untersuchungsmaterial:** 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Genomsequenzierung²

Gene, die im Rahmen der NGS-Diagnostik berücksichtigt werden sollen:

Trio-Exomsequenzierung^{2,*}

Exomsequenzierung short-read, (Illumina)²

Genom long-read, (ONT)²

sonstige Namen:

*weitere Familienangehörige (beachte Evs 8ff)

Name Mutter: Name Vater: Geburtsdatum: Erkrankt: Geburtsdatum: Erkrankt:

Verwandschaftsverhältnis:

Geburtsdatum: Erkrankt:

Verdachtsdiagnosen mit indikationsbezogener Diagnostik:

Noonan-Syndrom (GOP 11355, 11356)

Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (GOP 11446, 11447)

Lynch-Syndrom, HNPCC (MSI/IHC auffällig, GOP 11431):

MLH1/PMS2 MSH2/MSH6 Marfan-Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathien (GOP 11444, 11445) Thorakale Aortenerweiterung (GOP 11448)

Lynch-Syndrom, HNPCC (kein Tumormaterial, GOP 11432) Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom, HBOC (GOP 11440)⁴

RNA-Sequenzierung

RNA Expression Variante³:

¹indikationsbezogene Diagnostik; ²ggf. im Kontext der Fragestellung Auswahl von Genen; ³Bei Paxgene ist der Fragebogen RNA-Sheet obligat;

⁴obligate Teilnahme an der Datenerhebung des dt. Konsortiums für erblichen Brust- und Eierstockkrebs

Konventionelle Diagnostik/Repeatanalysen weitere Informationen siehe Homepage

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Repeatexpansionen

Deletions-/Duplikationsanalysen

SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (GOP 11517)⁵ Auswahl möglich, nichtgewünschte Analyse bitte streichen
SCA 27B (*FGF14*) (GOP 11517)^{5,6}

MECRO

Friedreich-Ataxie (FXN) (GOP 11517)⁵

Fragiles-X-Syndrom (FXTAS/FM21) (GOP 11360)1

Chorea Huntington (HTT) (GOP 11380)1

HD-like 2 (JPH3)(GOP 11517)⁵

Frontotemporale Demenz / ALS (C9orf72)(GOP 11517)⁵

CANVAS (RFC1) (GOP 11517)5

sonstige Repeats (siehe Leistungsverzeichnis)

MECP2

Sonstiges

X-Inaktivierung

maternaler Kontaminationsausschluss

mitochondriale DNA

⁵ Untersuchung auf Repeat-Expansion max. 6 Untersuchungen im Krankheitsfall (4 Quartale); ⁶ nicht in der short-read Genomsequenzierung beurteilbar

Testung bekannte Variante/Segregation

Testung bekannte Variante: Gen: Referenzbefund (ggf. Name Indexpatient/in / Befund ID):

Einzelgen-Diagnostik weitere Informationen siehe Homepage

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Cystische Fibrose (*CFTR*, inkl. MLPA) Hereditäre Hämochromatose (*HFE*)

Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)

Morbus Krabbe (GALC, inkl. MLPA)

Morbus Gaucher (GBA)

Niemann-Pick Typ A/B (SMPD1, inkl. MLPA)

Niemann-Pick Typ C (NPC1, NPC2, inkl.

MLPA) Irinotecan-Unverträglich (UGT1A1)

Retinoblastom (*RB1*) Neurofibromatose (*NF1*) Von-Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL*) Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*) Sonstige Gene (siehe Leistungsverzeichnis):

Druckdatum: Name: Geburtsdatum:

Somatische Tumor-Diagnostik

weitere Informationen siehe Anforderungsschein "Therapierelevante Onkogenetische Diagnostik"

Untersuchungsmaterial: Tumorgewebe oder 500 ng Tumor-DNA, Normalprobe (5 ml EDTA-Blut oder 500 ng DNA) Paraffinblöcke: Angabe Patho-Nr., einsendendes Institut

Somatische NGS-Diagnostik

Somatisches Tumorexom, Tumorgewebe bitte anfordern bei Einrichtung:

Untersuchungs-Nr.:

Sequenzierung von RNA aus Tumor zur Bestimmung von Expression und Fusionen (bitte ggf. Tumorprobe beilegen, bei fehlender Tumorprobe fordern wir diese bei der o.g. Pathologie an)

Sequenzierung von zellfreier DNA (keine Routinediagnostik, mit der Bitte um vorherige Kontaktaufnahme)

Cytogenetik und Molekularcytogenetik Weitere Informationen siehe Homepage.

Untersuchungsmaterial: Chromosomenanalyse/FISH: 2-9 ml Heparinblut (z. B. orange Monovette) - kein EDTA, kein Citrat Bei Gewebeproben sollte auf eine sterile Entnahme geachtet werden und der Transport bei Raumtemperatur (keine Kühlung!) in Nährmedium oder physiologischer Kochsalzlösung erfolgen.

Pränatale Diagnostik

Tag der letzten Periode: Fruchtwasser: ml Entbindungstermin: Chorionzotten: mg Punktionsdatum: Nabelschnurblut: ml SSW (US / RE):

Abortgewebe (Placenta, Nabelschnur; Fascie/Muskel/Haut)

Pränataler Schnelltest (IGEL-Leistung bei V.a. Trisomie 13, 18, 21, Monosomie X, gesondertes Antragsformular erforderlich)

Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse) familiär vorbekannte Chromosomenstörung:

> Williams-Beuren-Syndrom | Mikrodel. 7q11.23 Angelman/Prader-Willi-Syndrom | Mikrodel. 15q11.12

DiGeorge-Sydrom | Mikrodel. 22q11.2 Retinoblastom | Mikrodel. 13q14.2

Sonstiges:

Sedimentarchivierung

Information zur Abrechnung

FISH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)

privat Versicherte

Für die Bearbeitung müssen Angaben zur Kostenübernahme vorliegen. Gerne erstellen wir einen Kostenvoranschlag basierend auf der GOÄ (Tel. Durchwahl - 72270).

gesetzlich Versicherte

Mit Inkrafttreten des überarbeiteten EBM für den Fachbereich Humangenetik (Kapitel 11) ist der Einsatz von NGS-Analysen auch für gesetzlich Versicherte bei den meisten Indikationen ermöglicht. Die Kosten der Leistungen nach Kapitel 11 bleiben bei der Ermittlung des praxisindividuellen Fallwertes und somit der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus der überweisenden Ärzte unberücksichtigt. Die Anforderung erfolgt über den Überweisungsschein Muster 10.

Hochschulambulanz

Für gesetzlich versicherte Patienten, die ambulant an einem der Spezialzentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE) Tübingen behandelt werden, kann direkt eine umfangreiche Diagnostik angefordert werden (bspw. erweiterte Mutationssuche Seite 2).

Modellvorhaben:

Für gesetzlich und privat versicherte, ambulante und stationäre kritisch kranke Patienten und Patientinnen des Universitätsklinikums Tübingen (ohne Altersbeschränkung), die der Teilnahme schriftlich zustimmen und mit folgenden Indikationen:

- 1) <u>Seltene Erkrankungen und hereditäre Tumorprädispositionssyndrome:</u> Short- oder Long-Read- (Trio) Genomanalyse bei Patientinnen und Patienten ohne genetisch gesicherte Diagnose aus den Ambulanzen der A-/B- Fachzentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen (ZSE), sowie für stationäre, kritisch kranke Patienten und Patientinnen. Diese dürfen jeweils in den letzten 24 Monaten keinen
 - Befund zur Exom- oder Genomsequenzierung erhalten haben. Die Integration erfolgt über eine interdisziplinäre Fallkonferenz bestehend aus der überweisenden klinischen Einrichtung, der Medizinischen Genetik und des ZSE
- 2) Bereich somatische Tumortherapie:

Exom oder Genom-basierte Analysen von Tumor/Kontrollgewebe bei Patientinnen und Patienten mit progredienten onkologischen Erkrankungen ohne weitere Therapieoptionen als Ausgangsuntersuchung für eine individuelle zielgerichtete Tumortherapie. Einschluss erfolgt über das Zentrum für Personalisierte Medizin (ZPM).





Ärztlicher Direktor Prof. Dr. med. O. Rieß Calwerstraße 7 72076 Tübingen

MVZ Fachgebiet Medizinische Genetik Hoppe-Seyler-Straße 3 · 72076 Tübingen

EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG

Klinische Symptomatik, Indikation, ggf. Untersuchungsumfang (z.B. Genom Chromosomenanalyse, Gen):

Ich wurde darüber informiert, dass für eine genetische Diagnostik die Speicherung personenbezogener und genomischer Daten in zentralen Datenbanken des Universitätsklinikums Tübingen (UKT) und des Instituts für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik (IMGAG) erforderlich ist und dass DNA-Varianten in einer öffentlich zugänglichen Datenbank anonymisiert dokumentiert werden können. Ich wurde von meinen behandelnden Ärzten bzw. Ärztinnen in einem persönlichen Gespräch über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der Diagnostik und über die Bedeutung und Tragweite der Untersuchung aufgeklärt. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit. Diese Einwilligung kann ich jederzeit vollständig oder in Teilen widerrufen. Weitere Informationen zum Datenschutz finden Sie in der Datenschutzerklärung des Universitätsklinikums Tübingen unter www.medizin.uni-tuebingen.de/de/kontakt/datenschutz.

der genetischen Untersuchung des von mir entnommenen Probenmaterials.	JA 🗌	NEIN□
• der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bzw. von Teilen davon an ein spezialisiertes medizinisches	JA 🗆	NEIN□
Kooperationslabor (inklusive der für die Fragestellung relevanten Information), falls notwendig.		
• der Aufbewahrung der Ergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus (ohne Anspruch).	JA 🗌	NEIN□
• der Aufbewahrung von Proben für zusätzliche zweckgebundene Untersuchungen (ohne Anspruch).	JA 🗆	NEIN□
• der Aufbewahrung und Verwendung von nicht benötigtem Untersuchungsmaterial und erhobenen		
Daten in pseudonymisierter Form für: Qualitätssicherung: JA □; Lehre: JA □; wissenschaftliche Fr	ragestellun	gen: JA 🗌
● einer erneuten Kontaktaufnahme		
o wenn neue Informationen im Sinne der o.g. Fragestellung vorliegen, die für mich bzw. für die Gesundheit der		
Familienmitglieder relevant sein können.	JA 🗌	NEIN□
o für wissenschaftliche Fragestellungen bzw. um über neue Forschungsvorhaben/Studien informiert zu werden.	JA 🗆	NEIN□
 der Sichtbarmachung meiner genetischen Befunde und Gutachten in meiner zentralen digitalen Patientenakte Ärztinnen und Ärzte anderer Abteilungen des UKT (außerhalb des Instituts für Medizinische Genet Genomik). 		
einem fachlichen Datenaustausch mit Kolleginnen und Kollegen verschiedener Fachrichtungen im Sinne einer		
optimierten Patientenversorgung.	JA 🗌	NEIN□
optimierten Patientenversorgung. Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt.		
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne	en für Hum en und nac	angenetik) . h aktuellem
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh	en für Hum en und nac	angenetik) . h aktuellem
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh Wissensstand dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für mich / meine Familie haben. Ein Anspruch auf Vollständ	en für Hum en und nac ligkeit best	angenetik) . h aktuellem eht nicht.
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh Wissensstand dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für mich / meine Familie haben. Ein Anspruch auf Vollständ • Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden	en für Hum en und nac ligkeit best	angenetik) . h aktuellem eht nicht.
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh Wissensstand dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für mich / meine Familie haben. Ein Anspruch auf Vollständ Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden Für Trioanalysen:	en für Hum en und nac ligkeit best JA 🏻	angenetik). h aktuellem eht nicht. NEIN
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh Wissensstand dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für mich / meine Familie haben. Ein Anspruch auf Vollständ Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden Für Trioanalysen: Mitteilung von Zusatzbefunden des Kindes (nur Zusatzbefunde, die im Kindesalter medizinisch relevant sind)	en für Hum en und nac ligkeit best JA	angenetik). h aktuellemeht nicht. NEIN NEIN
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh Wissensstand dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für mich / meine Familie haben. Ein Anspruch auf Vollständ Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden Für Trioanalysen: Mitteilung von Zusatzbefunden des Kindes (nur Zusatzbefunde, die im Kindesalter medizinisch relevant sind) Mitteilung von Zusatzbefunden Mutter	en für Hum en und nac ligkeit best JA	angenetik) h aktuellemeht nicht. NEIN NEIN NEIN NEIN NEIN NEIN
Umgang mit Zusatzbefunden* (nur bei Patientenaufklärungen unter Mitwirkung von Fachärzten und Fachärztinne Bei fehlender Auswahl werden Zusatzbefunde nicht mitgeteilt. In seltenen Fällen werden sog. Zusatzbefunde erhoben, die nicht im Zusammenhang mit der o.g. Fragestellung steh Wissensstand dennoch eine gesundheitliche Bedeutung für mich / meine Familie haben. Ein Anspruch auf Vollständ Ich möchte über Zusatzbefunde informiert werden Für Trioanalysen: Mitteilung von Zusatzbefunden des Kindes (nur Zusatzbefunde, die im Kindesalter medizinisch relevant sind) Mitteilung von Zusatzbefunden Mutter Mitteilung von Zusatzbefunden Vater	en für Hum en und nac ligkeit best JA JA JA JA JA messen mitg nen Beratung	angenetik) h aktuellemeht nicht. NEIN NEIN NEIN NEIN seteilt.

1. Seite zum Verbleib beim/bei der Einsender/-in

Unterschrift Patient/in; gesetzlich Vertretende**

2. Seite zur Weiterleitung mit Untersuchungsauftrag an das Institut für Medizinische Genetik

Unterschrift Arzt/Ärztin

Stempel Arzt/Ärztin Name in Druckbuchstaben

3. Seite zum Verbleib beim/bei der Patienten/-in

Ort, Datum

^{(*}Bei Kindern müssen BEIDE sorgeberechtigten Elternteile einwilligen und unterzeichnen, bzw. eine Vollmacht muss vorliegen falls nicht alle Sorgeberechtigten anwesend sind.)