

PATIENTENDATEN (ggf. Aufkleber)

Name:
 Vorname:
 Geb. Datum: Geschlecht: m w
 Straße:
 PLZ: Ort:



ZENTRUM FÜR HUMANGENETIK

Universitätsklinikum
Gießen und Marburg

Standort Marburg, Baldingerstraße, 35033 Marburg,
Tel.: 06421 58 62213, FAX: 06421 58 63984
humangenetik@uni-marburg.de



Anforderung molekulargenetische Diagnostik

ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

- GKV (gesetzlich; Labor-Ü-Schein Muster 10)
 - das Laborbudget des anfordernden Arztes wird nicht belastet -
- PKV (privat; GOÄ-Rechnung an Patient)
- Selbstzahler
- Rechnung an Klinik / Praxis

ANGABEN ZUM EINSENDER (Anschrift, ggf. Arztstempel)

.....
.....
.....
..... Tel.:

ANGABEN ZUM PROBENMATERIAL

EDTA-Blut (2-10 ml, Raumtemperatur) DNA (mind. 1 µg, Raumtemperatur) Entnahmedatum:

KLINISCHE DATEN UND IDIKATION

Diagnose und Klinische Daten: (Befund bitte beilegen)

Untersuchung: Patient erkrankt

Patient nicht erkrankt (falls die Untersuchung des Indexpatienten in einem Fremdlabor erfolgte, bitte Befunde beilegen)

▪ familiäre Mutation (Gen / Variante):

▪ Name und Verwandtschaft:

Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch meinen behandelnden Arzt bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der obengenannten klinischen Fragestellung einverstanden. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache der Erkrankung angesehen werden können. Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

Nein

1. der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor

2. der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene **Frist von 10 Jahren** hinaus (ohne Anspruch)

3. der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für **neue Diagnosemöglichkeiten** und zur **Qualitätssicherung** (ohne Anspruch)

4. der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen (in pseudonymisierter Form) zu **wissenschaftlichen Zwecken** und der Eintragung der Untersuchungsergebnisse (in pseudonymisierter Form) in **wissenschaftliche Datenbanken**

5. der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.

Ich wünsche, dass in einer zweiten Untersuchung ausgewählte Gene untersucht werden, für die bei Vorliegen pathogener Veränderungen eine Behandlungskonsequenz besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics / ACMG). Es handelt sich um Zusatzbefunde, die nicht im Zusammenhang mit dem eigentlichen Untersuchungsauftrag stehen. Ja Nein

Falls Sie wünschen, dass die anfordernde Ärztin/der anfordernde Arzt Befundberichte auch an weitere Ärztinnen/Ärzte sendet, so nennen Sie diese bitte hier:

Name in DRUCKBUCHSTABEN (Patient)

Name in DRUCKBUCHSTABEN (Arzt)

Ort, Datum, Unterschrift (Patient)

Ort, Datum, Unterschrift (Arzt)

UNTERSUCHUNGSAUFRAG: Tumordispositions-Syndrome

- BRCA-Status bei geplanter PARP-Inhibitoren-Therapie
BRCA1, BRCA2

Gynäkologische Tumorerkrankungen

- Mamma- und Ovarialkarzinom, hereditär *beachten (s. u.)*
ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53,

Endokrinologische Tumorerkrankungen

- Primärer Hyperparathyroidismus + Differentialdiagnosen
CASR, CDC73, CDKN1B, MEN1, RET
Multiple Endokrine Neoplasie
a) Typ 1/4: MEN1, CDKN1B, CDC73
b) Typ 2: RET
Schilddrüsenkarzinom
a) medulläres: RET
b) papilläres: APC, CDKN1B, DICER1, PRKAR1A, PTEN
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom
AIP, MAX, MEN1, NF1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, RET, TMEM127, VHL

Gastrointestinale Tumorerkrankungen

- Cowden-Syndrom (PHTS)
AKT1, PIK3CA, PTEN, SEC23B
HNPPC / Lynch Syndrom *- Indikation beachten (s. u.)*
MLH1, PMS2 und/oder MSH2, MSH6, EPCAM
Magenkarzinom, diffuses
CDH1, CTNNA1
Pankreaskarzinom
APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53
Polyposis Coli
APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11
Peutz-Jeghers-Syndrom
STK11

Nephrologische Tumorerkrankungen

Nierenzellkarzinom

- a) hereditär: BAP1, FLCN, FH, MET, PTEN, SDHB, SDHD, TSC1, TSC2, VHL
 b) papillär: MET
Von-Hippel-Lindau-Syndrom
VHL
Wilms-Tumor
WT1

Sonstige Tumorerkrankungen

- Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom (PHTS)**
AKT1, PIK3CA, PTEN, SEC23B
Carney-Komplex
PRKAR1A, STK11
Melanom
BAP1, BRCA2, CDKN2A, POT1, PTEN, TP53
Neurofibromatose
a) Typ 1: NF1
b) Typ 2: NF2
Prostatakarzinom
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH6, PMS2, RAD51C, TP53
Rhabdoid-Prädispositionssyndrom
SMARCB1, SMARCA4
Tuberöse Sklerose, Typ 1 / 2
TSC1, TSC2
Schwannomatose
LZTR1, NF2, SMARCB1

Die o. g. Genpanel sind frei kombinier- und erweiterbar. Bitte die gewünschten Gensymbole hier oder auf der ersten Seite angeben.

- Individuelles Genpanel:

INDIKATIONSKRITERIEN FÜR GESETZLICH VERSICHERTE PATIENTEN

Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC)

Gemäß der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (Stand 01.04.2017) ist eine Untersuchung auf HBOC bei gesetzlich Versicherten nur dann gegeben, wenn mindestens eines der folgenden Kriterien in der gleichen Linie der Familie erfüllt ist. **Bitte ankreuzen:**

- mind. 3 Frauen an Mammakarzinom erkrankt, unabhängig vom Alter
 mind. 2 Frauen an Mammakarzinom erkrankt, davon eine jünger als 51 Jahre
 mind. eine an Mamma- und eine an Ovarialkarzinom erkrankte Frau oder eine an Mamma- und Ovarialkarzinom erkrankte Frau
 mind. eine Frau an Mammakarzinom erkrankt, jünger als 36 Jahre
 mind. eine Frau mit einer beidseitigen Brustkrebskrankung, die erste vor dem 51. Geburtstag
 mind. eine Frau an triple-negativen Mammakarzinom (TNBC) erkrankt, jünger als 61 Jahre
 mind. ein Mann an Mammakarzinom erkrankt und eine an Mamma- oder Ovarialkarzinom erkrankte Frau
 mind. eine Frau an Ovarialkarzinom erkrankt (kein Borderline-Tumor), jünger als 81 Jahre

HNPPC / Lynch-Syndrom

Gemäß der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (stand 01.04.2017) ist die Analyse der HNPCC-Gene nur möglich wenn eine Mikrosatelliteninstabilität am Tumormaterial nachgewiesen wurde, oder alle Amsterdam-II-Kriterien erfüllt sind. **Bitte ankreuzen:**

Mikrosatelliteninstabilität und Immunohistochemie:

- Mikrosatelliteninstabilität wurde im Tumormaterial nachgewiesen.
 Immunohistochemie zeigt Ausfall / Expressionsminderung von MLH1, PMS2, MSH2, MSH6 um mindestens 50 %.

oder Erfüllung aller Amsterdam-II-Kriterien:

- vorangegangener Ausschluss einer Familiären Adenomatosen Polyposis (FAP),
 mindestens drei an einem HNPCC-assoziierten, histologisch gesicherten Karzinom erkrankte Familienangehörige, wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist,
 Erkrankung in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen,
 Diagnosestellung vor dem Alter von 50 Jahren bei mindestens einem Patienten.