

**PATIENTENDATEN (ggf. Aufkleber)**

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



**Humangenetik**

Baldingerstraße | 35043 Marburg | Tel.: 06421 5863451 | Fax: 06421 5863511  
Kooperationspartner: Zentrum für Humangenetik, Universitätsklinikum Gießen und Marburg, Standort Marburg

**Anforderung molekulargenetische Diagnostik - Tumordispositionssyndrome**

**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 INDIKATION**

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:
- |  | Ja                       | Nein                     |
|--|--------------------------|--------------------------|
| 1. der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 2. der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus (ohne Anspruch)  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 3. der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung (ohne Anspruch)  | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 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 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 5. der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.   | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

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)

## UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG: Tumordispositions-Syndrome

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

### Gynäkologische Tumorerkrankungen

- Indikation

- 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*
- Neuroendokrine Tumore (NET)**  
*CDKN1B, MEN1, NF1, RET, TSC1, TSC2, VHL*
- 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

- Indikation beachten (s. u.)

- Cowden-Syndrom (PHTS)**  
*AKT1, PIK3CA, PTEN, SEC23B*
- HNPCC / Lynch Syndrom**  
*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-Prädispositions-Syndrom**  
*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.

## 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 Brustkrebserkrankung, 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

### **HNPCC / 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 Adenomatösen 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.