

| | | |
|--------------------------------|------------------|--------|
| Krankenkasse bzw. Kostenträger | | |
| Name, Vorname des Versicherten | | |
| geb. am | | |
| Kassen-Nr. | Versicherten-Nr. | Status |
| Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum |



Anforderungsschein 3: erbliche Tumorerkrankungen

Einwilligungserklärung gemäß GenDG

Einsender Ansprechpartner Tel.

Kostenträger GKV (Ü-Schein bitte beifügen!) Privat versichert Selbstzahler

Fast Track [Dauer ca. 15 Werktage ab Probeneingang¹, Begründung (z. B. OP-Termin)]

Informationen zum Patienten

Geschlecht weiblich männlich divers Ethnische Herkunft

Untersuchungsart **betroffen/diagnostisch** **prädiktiv/Anlageträgerschaft**

Bei primär prädiktiv bitte begründen, z. B. weil Indexfall nicht untersucht verstorben Indexbefund nicht verfügbar

Eigenanamnese/Indikation

Familienanamnese

Genetische Vorbefunde vorhanden? (Eigene/Familienangehörige) nein ja [bitte barcodiert beilegen]

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen, Blut) nein ja [bitte spezifizieren]

Information zur gewünschten Analyse/Anforderung

| | | |
|---|--|--|
| <p>Mamma- und Ovarialkarzinom</p> <p>2 * EDTA</p> | <input type="checkbox"/> MAMMA1 vor PARP-Inhibitor-Therapie Indikationskriterien zur Therapie mit PARP-Inhibitoren gemäß aktueller Fachinformation müssen erfüllt sein <i>BRCA1, BRCA2</i> | <input type="checkbox"/> MAMMA2 hereditär² <i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i> |
| <p>Lynch-Syndrom und Polyposis-Syndrome</p> <p>2 * EDTA</p> | <input type="checkbox"/> LYNCH1 Lynch-Syndrom² <i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i> <input type="checkbox"/> LYNCH2 Lynch-Syndrom² <i>MLH1, PMS2</i> <input type="checkbox"/> LYNCH3 Lynch-Syndrom² <i>EPCAM, MSH2, MSH6</i> | <input type="checkbox"/> POLYP1 Polyposis-Syndrom <i>APC</i> <input type="checkbox"/> POLYP2 Polyposis-Syndrom <i>APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53</i> |
| <p>Sonstiges</p> <p>2 * EDTA</p> | <input type="checkbox"/> PANKC1 Pankreaskarzinom vor PARP-Inhibitor-Therapie (metastasiert, platin sensitiv) <i>BRCA1, BRCA2</i> <input type="checkbox"/> PROSC1 Prostatakarzinom vor PARP-Inhibitor-Therapie (metastasiert, kastrationsresistent) <i>BRCA1, BRCA2</i> <input type="checkbox"/> UTERCA Uteruskarzinom, hereditär <i>EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, PTEN, POLD1, POLE, STK11</i> <input type="checkbox"/> GASTCA Magenkarzinom, hereditär <i>ATM, BMPR1A, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, SMAD4, STK11, TP53</i> <input type="checkbox"/> STW07 Multiple endokrine Neoplasie (MEN) <i>CDKN1B, MEN1, RET</i> | <input type="checkbox"/> PANKC2 Pankreaskarzinom, hereditär <i>ATM, APC, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53</i> <input type="checkbox"/> PROSC2 Prostatakarzinom, hereditär <i>ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51D</i> <input type="checkbox"/> SYN01 Neurofibromatose Typ 1 <i>NF1, SPRED1</i> <input type="checkbox"/> SYN02 Neurofibromatose Typ 2 / Schwannomatose <i>LZTR1, NF2, SMARCB1</i> <input type="checkbox"/> SYN03 Neurofibromatose gesamt <i>LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1</i> |

Familiäre Mutation FAMMUT

Pharmakogenetik **DPYD-Varianten (vor 5-FU-haltiger Therapie)**

Befundbestätigung MUTVER
(bitte Vorbefund angeben/beilegen)

Bestätigung der Probenidentität zu vorheriger Auftragsnummer:

¹ reguläre Untersuchungsdauer ca. 6 Wochen ² Indikationskriterien siehe Rückseite

| | | |
|--------------------------------|------------------|--------|
| Krankenkasse bzw. Kostenträger | | |
| Name, Vorname des Versicherten | | |
| geb. am | | |
| Kassen-Nr. | Versicherten-Nr. | Status |
| Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum |



Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Mit dieser Einverständniserklärung bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ausreichender Bedenkzeit gemäß Gendiagnostikgesetz mein Einverständnis mit der/den angeforderten genetischen Analyse/n und der dafür notwendigen Probenentnahme. Ich wurde über den Zweck der Untersuchung, die zu untersuchende Erkrankung und deren genetische Grundlage, sowie die

Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der durchzuführenden Diagnostik in meinem speziellen Fall umfassend aufgeklärt. Ich bin mit der Befundübermittlung an die/den anfordernde/n Ärztin/Arzt und die von mir angegebenen Ärztinnen/Ärzte einverstanden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- Der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor nein
- Der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus nein
- Der **Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für mögliche spätere Untersuchungen nein
- Der **Verwendung des Untersuchungsmaterials** für Qualitätssicherung und wissenschaftliche Zwecke nein
- Der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern nein

Aufklärung zu Zusatz-/Zufallsbefunden

In seltenen Fällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht unmittelbar angefordert wurden, jedoch im Zusammenhang mit der übergeordneten Fragestellung stehen könnten. Ich wünsche die Mitteilung dieser **fragestellungsbezogenen Zusatzbefunde**. ja nein

Vereinzelte können zufällig medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die unabhängig von der Fragestellung sind, jedoch nach aktuellem Kenntnisstand eine Behandlungskonsequenz für mich und meine Familie haben (in Anlehnung an die Empfehlung der ACMG). Ich wünsche die Mitteilung solcher **fragestellungsunabhängigen Nebenbefunde** (Zufallsbefund). ja nein

Diese Einwilligungserklärung gemäß GenDG gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden.

.....
Name, Vorname aufklärende/r Ärztin/Arzt Ort, Datum Unterschrift aufklärende/r Ärztin/Arzt* Unterschrift Patient/in/
gesetzlicher Vertreter/in

*Im Fall einer **prädiktiven Diagnostik** bestätige ich als beauftragende/r Ärztin/Arzt, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.

Indikationskriterien für gesetzlich versicherte Patienten

Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

Gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik ist die Indikation zur Untersuchung der Gene BRCA1 und BRCA2 nur dann gegeben, wenn **eines der folgenden Kriterien** zutrifft. Zutreffendes bitte ankreuzen:

- ≥ 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- ≥ 2 Frauen, davon 1 jünger als 51 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs
- ≥ 1 Frau erkrankte an Brustkrebs jünger als 36 Jahre
- ≥ 1 Frau erkrankte an beidseitigem Brustkrebs (Ersterkrankung jünger als 51 Jahre)
- ≥ 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs
- ≥ 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs
- ≥ 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs sowie
- ≥ 1 Frau erkrankte an einem Triple-negativen Brustkrebs (jünger als 51 Jahre)

Lynch-Syndrom (HNPCC)

Gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik ist die Indikation zur direkten Untersuchung der MMR-Gene (MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2) ohne vorausgehende Analyse des Tumorgewebes an die Erfüllung der **Amsterdam-II-Kriterien** gebunden.

Alle nachfolgend aufgeführten Kriterien müssen erfüllt sein. Zutreffendes bitte ankreuzen:

- ≥ 3 Familienangehörige mit HNPCC-assoziiertem Karzinom (Kolon/Rektum, Endometrium, Dünndarm, Nierenbecken/Ureter)
- 1 betroffener Verwandter ersten Grades der beiden anderen Betroffenen
- Erkrankungen in mindestens 2 aufeinander folgenden Generationen
- Mindestens 1 Betroffener mit der Diagnose eines Karzinoms vor dem 50. Lebensjahr
- Ausschluss einer familiären adenomatösen Polyposis coli (FAP)

Alternativ ist die Untersuchung auf Mikrosatelliteninstabilität und ggf. die Untersuchung der MMR-Gene – abhängig von dem immunhistochemischen Ausfallmuster (MLH1 und PMS2 oder MSH2 und MSH6) – an die Erfüllung der **revidierten Bethesda-Kriterien** gebunden.

Ein Kriterium muss erfüllt sein. Zutreffendes bitte ankreuzen:

- Kolorektales Karzinom, Erstdiagnose vor dem 50. Lebensjahr
- Synchroner/metachroner Kolon-/Rektumkarzinome oder HNPCC-assoziierte Karzinomerkrankungen (Endometrium, Nierenbecken/Ureter, Dünndarm, Magen, Pankreas, Ovar, hepatobiliäres System, Gehirn (üblicherweise Glioblastome), Talgdrüsenadenome und Keratoakanthome, unabhängig vom Alter)
- Kolorektales Karzinom mit MSI-H-typischer Morphologie, diagnostiziert vor dem 60. Lebensjahr
- Patient mit kolorektalem Karzinom und mindestens 1 erstgradig Verwandten mit einem HNPCC-assoziierten Tumor, dessen Erstdiagnose vor dem 50. Lebensjahr gestellt wurde
- Patient mit kolorektalem Karzinom und mindestens 2 erst- oder zweitgradig Verwandten mit HNPCC-assoziierten Tumoren (siehe oben), unabhängig vom Erkrankungsalter