



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Kasse ambulant (Schein Muster 10) stationär Selbstzahler
 privat ambulant privat stationär

KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift).....

Untersuchungsanforderung Familiäre Tumordispositionen

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (siehe oben)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

Therapierelevante Diagnostik von BRCA1/BRCA2

- Testung vor Einsatz eines PARP-Inhibitors
(eine Genetische Beratung ist vor der Untersuchung nicht erforderlich)
(Indikation: Ovarialkarzinom, HER2-negatives Mammakarzinom, metastasiertes Pankreaskarzinom nach platinbasierter Chemotherapie, metastasiertes und kastrationsresistentes Prostatakarzinom; siehe auch Fachinformation)

- Hereditäres Mamma-/Ovarialkarzinom (HBOC)** (17 Gene)
 - Nur wenn HBOC-Kriterien erfüllt sind
(siehe Seite 3):
BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CHEK2, PALB2, RAD51C, ATM, BRIP1, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, RAD51D, STK11, TP53
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)/ Lynch-Syndrom** (5 Gene)
 - Bei pos. MSI bzw. Expressionsminderung
 - MSH2, MSH6 (beide inkl. MLPA)*
 - MLH1, PMS2 (beide inkl. MLPA)*
 - Nur wenn Amsterdam-II-Kriterien erfüllt sind
(siehe Seite 3):
MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (alle inkl. MLPA)
- Familiäres Magenkarzinom** (11 Gene)
BMPR1A, BRCA2, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53
- Magenkarzinom vom diffusen Typ**
CDH1
- Familiäres Nierenzellkarzinom** (21 Gene)
BAP1, CDKN2B, CHEK2, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, OGG1, PBRM1, PRCC, PTEN, RNF139, SDHB, SDHC, SDHD, TFE3, TMEM127, TP53, VHL
- Familiäres Pankreaskarzinom** (18 Gene)
APC, ATM, BMPR1A, BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53, VHL
- Schilddrüsenkarzinom gesamt (inkl. MTC)** (19 Gene)
APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, MEN1, MINPP1, NKX2-1, NTRK1, PAX8, PTEN, RET, SDHB, SDHD, SEC23B, SRGAP1, TP53, WRN
- Nicht-medulläres Schilddrüsenkarzinom / PTC** (15 Gene)
APC, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, MINPP1, NTRK1, PAX8, PTEN, SDHB, SDHD, SEC23B, SRGAP1, TP53, WRN
- Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP)**
APC (inkl. MLPA)
- MUTYH- assoziierte Polyposis (MAP)**
MUTYH (inkl. MLPA)
- Polymerase Proofreading-assozierte Polyposis (PPAP)**
POLD1, POLE
- Polyposis coli** (4 Gene)
APC (inkl. MLPA), MUTYH (inkl. MLPA), POLD1, POLE
- Gastrointestinale Polyposis** (22 Gene)
APC (inkl. MLPA), AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH (inkl. MLPA), NTHL1, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, SUFU
- Familiäre juvenile Polyposis**
BMPR1A, SMAD4
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)** ⁺
MEN1
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2)** ⁺
RET
- Peutz-Jeghers-Syndrom**
STK11
- Cowden-Syndrom**
PTEN
- Von Hippel-Lindau-Syndrom**
VHL
- Wilms Tumor**
WT1
- Fanconi-Anämie** (16 Gene)
FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, BRCA1, BRCA2, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4
- Hereditäres Phäochromozytom- u. Paragangliomsyndrom** (16 Gene)
CDKN1B, DLST, FH, KIF1B, MAX, MEN1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL
- Kutane Melanome** (18 Gene)
ACD, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MC1R, MITF, POT1, PTCH1, PTEN, STK11, TERF2IP, TERT, TYR, WRN, XPC, XRCC3
- Li Fraumeni-Syndrom**
TP53, CHEK2
- Gesamtpanel Tumordisposition** (136 Gene*)

*Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

⁺ Durchführung in einem Kooperationslabor.

Allgemeiner Hinweis: Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.

Patientenname: _____ Geburtsdatum: _____

Obligate Indikationskriterien für spezielle molekulargenetische Untersuchungen
Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC)

Mindestens eines der folgenden Kriterien muss erfüllt sein:

- mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter,
- mindestens 2 Frauen davon eine jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs,
- mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs,
- mindestens 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs,
- mindestens 1 Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs,
- mindestens 1 Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs,
- mindestens 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs.

Obligate Indikationskriterien für spezielle molekulargenetische Untersuchungen
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC / Lynch-Syndrom)

Amsterdam-II-Kriterien (alle Kriterien müssen erfüllt sein):

- Mindestens drei Familienangehörige mit HNPCC-assoziiertem Karzinom (Kolon/ Rektum, Endometrium, Dünndarm, Nierenbecken/Ureter, Magen)
- Einer davon Verwandter ersten Grades
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinander folgenden Generationen
- Mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms vor dem 50. Lebensjahr
- Ausschluss einer Familiären Adenomatösen Polyposis coli (FAP)