INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

Institut für Immunologie und Genetik GbR | Pfaffplatz 10 | 67655 Kaiserslautern
BAG Dres. Thiele / Kahlert / Heinemann

IIG HUMANGENETIK KAISERSLAUTERN
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG HUMANGENETIK LUDWIGSHAFEN
Tel.: +49 (0)621 / 550 066 - 60

IIG HUMANGENETIK BIRKENFELD
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD HUMANGENETIK WIESBADEN
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD HUMANGENETIK BAD HOMBURG
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

| **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)..... ☐ KVA gewünscht ☐ kein KVA gewünscht

## Untersuchungsanforderung Familiäre Tumordispositionen

**Untersuchungsgrund:** ☐ diagnostisch ☐ prädiktiv auf familiäre Mutation _____

**Klinische Angaben:**

Stammzelltransplantation: ☐ ja ☐ nein

**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)**
- **2x 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet**

**Bitte beachten Sie das Dokument „Informationen für Einsender“ unter https://humangenetik-iig.de/downloads/**

**Patientenname:** _____ **Geburtsdatum:** _____

**Therapierelevante Diagnostik von BRCA1/BRCA2/PALB2**

☐ 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)

**Geplanter PARP-Inhibitor:** _____ (Angabe des Namens ist zwingend erforderlich!)

☐ **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)*

☐ **Carney Complex** (3 Gene)
*MYH8, PDE11A, PRKAR1A*

☐ **Familiäres Magenkarzinom** (18 Gene)
*APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, PDGFRA, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53*

☐ **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 Schildrüsenkarzinom / 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-assoziierte 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** (22 Gene)
*CDKN1B, DLST, DNMT3A, EGLN1, EPAS1, FH, GNAS, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL*

☐ **Kutane Melanome** (21 Gene)
*ACD, APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MC1R, MITF, POT1, PTCH1, PTEN, STK11, TERF2IP, TERT, TP53, TYR, WRN, XPC, XRCC3*

☐ **Li Fraumeni-Syndrom**
*TP53, CHEK2*

☐ **Gesamtpanel Tumordisposition** (164Gene*)

*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)

INSTITUT FÜR IMMUNOLOGIE UND GENETIK

Institut für Immunologie und Genetik GbR | Pfaffplatz 10 | 67655 Kaiserslautern
BAG Dres. Thiele / Kahlert / Heinemann

IIG HUMANGENETIK KAISERSLAUTERN
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG HUMANGENETIK LUDWIGSHAFEN
Tel.: +49 (0)621 / 550 066 - 60

IIG HUMANGENETIK BIRKENFELD
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 – 0

IMD HUMANGENETIK WIESBADEN
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD HUMANGENETIK BAD HOMBURG
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

# Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung

**Name: _____geb. _____**

Ich bin in einem persönlichen Beratungsgespräch über die mich /die von mir betreute Person betreffende medizinisch-genetische Fragestellung, die hierfür bestehenden Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik sowie über deren Wesen, Bedeutung und Tragweite aufgeklärt worden.
Eine ausreichende Bedenkzeit wurde mir eingeräumt. Es steht mir frei, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen oder auf die Mitteilung des Ergebnisses der Untersuchung zu verzichten. Ich kann jederzeit die Vernichtung aufbewahrten Probenmaterials verlangen.
Meine personenbezogenen Daten und medizinischen Befunde werden nach den Regeln der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) und der ärztlichen Schweigepflicht behandelt. Ich habe das Recht zur Löschung meiner personenbezogenen Daten, soweit sie nicht der gesetzlichen Aufbewahrungspflicht unterliegen. Ich bin damit einverstanden, dass an der beauftragten medizinischen Untersuchung auch andere medizinische Labore beteiligt werden, falls dies erforderlich ist. Diese Einrichtungen unterliegen ebenfalls der ärztlichen Schweigepflicht. Angesichts der besonderen Schutzwürdigkeit genetischer Daten erfolgt keine Übermittlung der genetischen Befunde in die elektronische Patientenakte.

**Ich willige in die mir angebotene genetische Diagnostik wegen**

_____**ein.**

Weiterhin erkläre ich mich gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) einverstanden mit:

| | | |
|---|---|---|
| Aufbewahrung verbleibenden Probenmaterials zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bzw. für eventuelle künftige neue Abklärungsmöglichkeiten ohne Befristung. | O ja | O nein |
| Möglichkeit des Einsatzes verbleibenden Probenmaterials in anonymisierter Form für Qualitätssicherung, Methodenentwicklung und Forschungszwecke. | O ja | O nein |
| Mitteilung eventueller Zusatzbefunde, sofern diese medizinisch bedeutsam sind. | O ja | O nein |
| Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus, ohne dass hierauf Anspruch erhoben wird. | O ja | O nein |
| Möglichkeit der Heranziehung der Ergebnisse zur genetischen Beratung von Mitgliedern meiner Familie. | O ja | O nein |

Zusendung der Untersuchungsergebnisse an den zuweisenden Arzt,

sowie durch diesen an: _____

_____ _____

Ort, Datum Unterschrift (Patient, gesetzlicher Vertreter)

Unterschrift des beratenden Arztes: _____