

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

Angaben zur Abrechnung

- privat (Rechnung an Patient)
 stationär (Rechnung an Klinik)
 gesetzlich versichert



LABOR STABER
Humangenetik

Arztstempel

MVZ Dr. Staber & Kollegen GmbH
Medizinisches Versorgungszentrum
für Humangenetik und Gynäkologie

Bischof-von-Henle-Straße 2a
93051 Regensburg
Tel.: 0941/946822-0
Fax: 0941/946822-43
genetik@labor-staber.de
http://www.labor-staber.de

ANFORDERUNG UND EINWILLIGUNG ZUR HUMANGENETISCHEN DIAGNOSTIK

UNTERSUCHUNGSMATERIAL - ENTSPRECHENDE RÖHRCHEN SCHICKEN WIR IHNEN GERNE AUF ANFRAGE ZU



- EDTA-Blut (2-5 ml) DNA Abortgewebe (1-3 cm³)
 Heparinblut (2-5 ml) Fruchtwasser Chorionzotten
 Nabelschnurblut Sonstiges:

Entnahmedatum:

Bitte alle Proben
mit dem Namen des
Patienten beschriften

ANGABEN ZUM PATIENTEN



- weiblich
 männlich
 ethnische Herkunft

bestehende Schwangerschaft ja nein

erster Tag der letzten Regel (TT.MM.JJ): Zwillinge
 SSW rechnerisch: Wo + Tage monochorial
 SSW nach US: Wo + Tage monoamniotisch
 Gravida: Para: Fehl-/Totgeburten:



Art der Diagnostik

- kurativ (Patient ist erkrankt) Befunde des Patienten beigelegt
 prädiktiv (Patient ist symptomfrei) Befunde des Indexpatienten beigelegt
 pränatal Befunde von Familienangehörigen beigelegt

Prädiktive und pränatale genetische Untersuchungen dürfen nur nach einer genetischen Beratung von einem Facharzt für Humangenetik oder einem entsprechend qualifizierten Arzt veranlasst werden (GenDG §7 Abs. 1 und 3, §10 Abs. 2).

Indikation / (Familien-)Anamnese / Angaben zum (Index-)Patienten / Erkrankungsalter / Symptomatik
(gegebenenfalls auch letzte Seite benutzen)



familiär bekannte Mutation im Gen:

EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG GEMÄSS GENDIAGNOSTIKGESETZ

Hiermit bestätige ich, die Aufklärung zur genetischen Diagnostik gemäß des Gendiagnostikgesetzes erhalten und verstanden zu haben. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit und Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu der angeforderten genetischen Diagnostik und der dafür erforderlichen Blut- oder Gewebeentnahme (Nichtzutreffendes bitte streichen).

Ich bin einverstanden, dass

- gegebenenfalls (Teil-)Untersuchungen in einem externen Kooperationslabor durchgeführt werden,
- das Untersuchungsmaterial zur Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse sowie für eventuell spätere Diagnosemöglichkeiten aufbewahrt wird, ohne dass hierauf ein Rechtsanspruch besteht,
- die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden,
- überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Qualitätssicherung ohne persönliche Daten aufbewahrt und verwendet wird,
- erhobene Ergebnisse für wissenschaftliche Zwecke genutzt und in Fachzeitschriften ohne persönliche Daten veröffentlicht werden,
- alle Ergebnisse und Unterlagen über einen Zeitraum von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden, ohne dass hierauf ein Rechtsanspruch besteht.

Bei Verwendung von Übersichtsmethoden (Suchtests) können sich Zusatzbefunde ergeben, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten Fragestellung stehen. Auf die Mitteilung solcher Zusatzbefunde verzichte ich. Ein Einverständnis, dass gegebenenfalls Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden, wird vorausgesetzt.

nur für erweiterte Gen-Panel-Diagnostik:

- Ich willige ein, dass meine Daten für die Beantragung und ausführliche Begründung der Diagnostik an meine zuständige gesetzliche Krankenkasse übermittelt werden. Eine Sequenzanalyse von mehr als 25 Kilobasen Sequenz oder eine erweiterte HBOC-Diagnostik darf nur nach deren Genehmigung durchgeführt werden.

Widerrufsbelehrung: Sie können Ihre Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Sie haben das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnisermittlung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen.

<p>Einverständniserklärung des Patienten oder des gesetzlichen Vertreters: Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit der geplanten Untersuchung und der dazu notwendigen Probenentnahme.</p> <p>Ort, Datum</p> <p>Unterschrift der Patientin/des Patienten/des gesetzl. Vertreters</p>	<p>Verantwortlicher Arzt:</p> <p>Name (bitte in Druckschrift)</p> <p>Ort, Datum</p> <p>Unterschrift behandelnde/r verantwortliche/r Ärztin/Arzt</p>
---	--

ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

POSTNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut oder Gewebe (ggf. EDTA-Blut für Array-CGH oder FRAX-Gendiagnostik)**

Bitte beachten: bei gesetzlich versicherten Patienten muss der hochauflösenden Karyotypisierung mittels Array-CGH eine herkömmliche Chromosomenanalyse vorausgehen.

- Chromosomenanalyse**
- Array-CGH Diagnostik** (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
- FISH-Diagnostik** bitte abzuklärendes Mikrodeletionssyndrom oder die betreffende Chromosomenregion angeben: _____

Bitte für die Chromosomenanalyse das Blut unbedingt mit **Natrium-Heparin** (ca. 500 I.E. pro ml Blut) versetzen und gut mischen. Verwenden Sie bitte **nicht** EDTA, Citrat, Ammonium-Heparin oder Monovetten mit Granulat.

Bei Verdacht auf **Fragiles-X-Syndrom** oder für eine hochauflösende Karyotypisierung mittels **Array-CGH** ist eine molekulargenetische Untersuchung erforderlich, für die **zusätzlich EDTA-Blut** benötigt wird (siehe unten).

PRÄNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut, Fruchtwasser, Chorionzotten oder Gewebe**

- Chromosomenanalyse**
- AFP-Bestimmung**
- ACHE-Bestimmung**
- FISH-Schnelltest** Zahlabweichungen der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y.
(Bitte Einverständniserklärung zur Privatliquidation unterschrieben beilegen)
- Sonstiges** (bitte erläutern):

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

- Probenmaterial: **EDTA-Blut**

DYSMORPHIEN

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Achondroplasie** (FGFR3)
- DiGeorge Syndrom** (Mikrodeletion 22q11.2)
- Hypochondroplasie** (FGFR3)
- SHOX-Defizienz (idiopathischer Kleinwuchs, Léri-Weill Dyschondrosteose, Langer mesomele Dysplasie; SHOX)**

HÄMATOLOGIE UND GERINNUNGSSTÖRUNGEN

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Protein C-Mangel** (PROC)
- Protein S-Mangel** (PROS1)
- α-Thalassämie** (HBA1, HBA2)
- β-Thalassämie** (HBB)
- Sichelzellanämie** (HbS)

HLA-TYPISIERUNG

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Morbus Behçet** (HLA-B51)
- Narkolepsie** (DQB1*06:02; HLA-DR15/DQ6)

NEUROGENETIK UND MENTALE RETARDIERUNG

Überweisungsschein: **Muster 10**

Bitte beachten: bei gesetzlich versicherten Patienten muss der hochauflösenden Karyotypisierung mittels Array-CGH eine herkömmliche Chromosomenanalyse vorausgehen.

- Array-CGH Diagnostik** (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
 - Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt (bitte Befund beilegen)
- Chorea Huntington** (Huntingtin, HTT)
- Fragiles X-assoziiertes Tremor-Ataxie Syndrom (FXTAS; FMR1)**
- Fragiles X-Syndrom (FRAXA; FMR1)**

REPRODUKTIONSGENETIK

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Adrenogenitales Syndrom (AGS; CYP21A2)**
- Azoospermiefaktor (AZF-Deletion)**
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF, FXPOI; FMR1)**
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / CBAVD (CFTR)**
 - Komplettanalyse (nach Klärung der Kostenübernahme) oder
 - Stufe 1 (häufigste Mutationen gemäß EBM)
 - Stufe 2 (Komplettanalyse, abhängig von Stufe 1)

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Adrenogenitales Syndrom (AGS; CYP21A2)**
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / CBAVD (CFTR)**
 - Komplettanalyse (nach Klärung der Kostenübernahme) oder
 - Stufe 1 (häufigste Mutationen gemäß EBM)
 - Stufe 2 (Komplettanalyse, abhängig von Stufe 1)
- hereditäre Pankreatitis Stufendiagnostik**
PRSS1, SPINK1/PSTI ▶ CFTR ▶ CPA1, CTSC
oder **Einzelgenanalyse**
- PRSS1
- SPINK1 / PSTI
- CFTR
- Mittelmeerfieber, familiär (MEFV)**
- Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom, UGT1A1*28)**
- MODY Stufendiagnostik:** Typ 3 ▶ Typ 2 ▶ Typ 1 ▶ Typ 5
- MODY Paneldiagnostik:** HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1
oder **Einzelgenanalyse**
- MODY Typ 1 (HNF4A)**
- MODY Typ 2 (GCK)**
- MODY Typ 3 (HNF1A)**
- MODY Typ 5 (HNF1B)**

- Sonstiges** (bitte erläutern):

Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)

Bitte Vorbefunde des Patienten und gegebenenfalls der Familienangehörigen auf der Vorderseite angeben und/oder bei Bedarf auf der Rückseite erläutern. Die Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

- Familiär bekannte Mutation entsprechend des beiliegenden Befundes des Indexpatienten
 Angaben auf Seite 1
- Untersuchung der Gene **BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C**
- erweiterte Diagnostik: zusätzliche Untersuchung der Gene **ATM, CDH1, NBN, RAD51D, TP53**

Bitte beachten: bei gesetzlich versicherten Patienten muss die Durchführung der erweiterten HBOC-Diagnostik bei der zuständigen Krankenkasse beantragt werden.

- Angaben zur Indikation eines der Einschlusskriterien des deutschen Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs ist erfüllt (siehe Rückseite)
oder
 eine Frau in der Familie erkrankte unter 80 Jahren am Ovarialkarzinom*
oder
 eine Frau in der Familie erkrankte unter 50 Jahren am triple-negativen Mammakarzinom*
(*siehe Grill et al., Journal Onkologie, Juni 2017 und Pressemitteilung des VDEK vom 24.11.2016)

Wenn keine oder unzureichende Informationen zur Familienanamnese vorliegen, machen Sie bitte folgende Angaben:

Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft des Patienten
verbleibendes Lebenszeitrisiko für den Erkrankungseintritt

Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)

Bitte Vorbefunde des Patienten und gegebenenfalls der Familienangehörigen auf der Vorderseite angeben und/oder bei Bedarf auf der Rückseite erläutern. Die Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

- Familiär bekannte Mutation entsprechend des beiliegenden Befundes des Indexpatienten
 Angaben auf Seite 1
- Diagnostik ohne Vorliegen von Tumormaterial: Untersuchung der Gene **MLH1, PMS2, MSH2 und MSH6**
 alle Amsterdam-II-Kriterien sind erfüllt (siehe Rückseite)
- Diagnostik nach molekularpathologischen Vorbefunden am Tumor: Untersuchung der Gene
 MLH1 / PMS2
oder
 MSH2 / MSH6
- Angaben zu Vorbefunden FAP wurde ausgeschlossen
 Mikrosatelliteninstabilität (MSI-H)
 Expressionsverlust von MLH1 und/oder PMS2
 Expressionsverlust von MSH2 und/oder MSH6

Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP/MAP)
APC, MUTYH

Familiäre juvenile Polyposis (FJP)
BMPR1A, SMAD4

Li-Fraumeni-Syndrom
TP53

Magenkarzinom
CDH1, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53

Magenkarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)
CDH1, APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CHEK2, EPCAM, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, STK11, TP53

Nierenkarzinom
FH, FLCN, MET, PTEN, TSC1, TSC2, VHL

Nierenkarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)
FH, FLCN, MET, PTEN, TSC1, TSC2, VHL, BAP1, CHEK2, EPCAM, GPC3, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SDHB, SDHC, SDHD, TP53

Pankreaskarzinom
BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53

Pankreaskarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)
BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN

Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom
RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, AIP, MAX, MEN1, NF1, TMEM127

Prostatakarzinom
BRCA2, BRCA1, CDH1, CHEK2

individuelle Tumordiagnostik (nach Rücksprache)
indikationsbezogenes und personalisiertes Multi-Gen-Panel

angeforderte Gene: _____

HBOC: Einschlusskriterien für eine genetische Untersuchung

HNPCC: Amsterdam-II-Kriterien

Ein Kriterium muss erfüllt sein:

In einer Linie der Familie

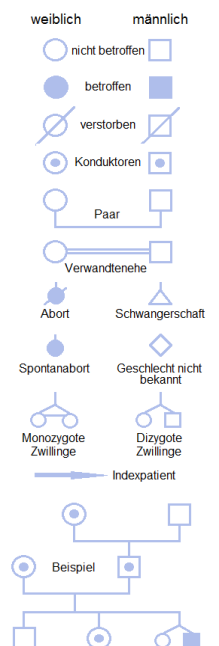
- sind mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt
- sind mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt, davon 1 vor dem 51. Lebensjahr
- sind mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 Frau an Eierstockkrebs erkrankt
- sind mindestens 2 Frauen an Eierstockkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau mit 50 Jahren oder jünger an bilateralem Brustkrebs erkrankt
- sind mindestens 1 Mann an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt

Alle Kriterien müssen erfüllt sein:

- mindestens drei Familienmitglieder mit HNPCC-assoziierten Karzinomen (Kolon/Rektum, Endometrium, Dünndarm, Urothel (Ureter/Nierenbecken))
- mindestens zwei aufeinanderfolgende Generationen betroffen
- ein Familienmitglied erstgradig verwandt mit den beiden anderen
- ein Erkrankter zum Zeitpunkt der Diagnose jünger als 50 Jahre
- Ausschluss einer familiären adenomatösen Polyposis

WEITERE ANGABEN ZUM PATIENTEN

klinische Angaben / Stammbaum



HUMANGENETISCHE BERATUNGSSTELLEN

Bayreuth **MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**
Dr. med. Jürgen Glas
Facharzt für Humangenetik
Wilhelm-Pitz-Straße 1
95448 Bayreuth
Terminvereinbarung unter 0921 / 5072045-0

München **MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**
Dr. med. Jürgen Glas
Facharzt für Humangenetik
Hofer Straße 15
81737 München
Terminvereinbarung unter 089 / 630238-0

Weiden **Klinikum Weiden**
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Dr. med. Susanne Markus
Fachärztin für Humangenetik
Söllnerstraße 16
92637 Weiden
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

Deggendorf **Sozialpädiatrisches Zentrum**
Dr. med. Susanne Markus
Fachärztin für Humangenetik
Perlasbergerstraße 41
94469 Deggendorf
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

Regensburg **MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**
Dr. med. Jürgen Glas
Facharzt für Humangenetik
Dr. med. Saskia Herbst
Fachärztin für Humangenetik
Dr. med. Susanne Markus
Fachärztin für Humangenetik
Bischof-von-Henle-Straße 2a
93051 Regensburg
Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0