

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

Angaben zur Abrechnung

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



LABOR STABER
Humangenetik

Arztstempel

Dr. Staber & Kollegen GmbH
MVZ für Humangenetik Regensburg

Bischof-von-Henle-Straße 2a
93051 Regensburg
Tel.: 0941/946822-0
Fax: 0941/946822-43
genetik@labor-staber.de
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 bestehende Schwangerschaft ja nein
 männlich erster Tag der letzten Regel (TT.MM.JJ): Zwillinge
 divers SSW rechnerisch: Wo + Tage monochorial
 unbestimmt SSW nach US: Wo + Tage monoamniotisch
 ethnische Herkunft: Gravida: Para: Fehl-/Totgeburten:



- Art der Diagnostik** diagnostisch (Patient ist erkrankt) Befunde des Patienten liegen bei
 prädiktiv (Patient ist symptomfrei) Befunde des Indexpatienten liegen bei
 pränatal Befunde von Familienangehörigen liegen bei

Prädiktive und pränatale genetische Untersuchungen dürfen nur nach einer genetischen Beratung von einem Facharzt für Humangenetik oder einem entsprechend qualifizierten Arzt veranlasst werden. Bei diagnostischen Untersuchungen soll die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine genetische Beratung durch einen Arzt, der die Voraussetzungen nach §7 Abs. 1 und 3 erfüllt, anbieten (GenDG §7 Abs. 1 und 3, §10 Abs. 1 und 2).

Verdachtsdiagnose / 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, eine Aufklärung und Beratung zur genetischen Diagnostik gemäß §10 des Gendiagnostikgesetzes erhalten und verstanden zu haben. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit und Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu der angeforderten genetischen Diagnostik und der dafür erforderlichen Blut- oder Gewebeentnahme (Zutreffendes bitte ankreuzen).

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 / Verwandten 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,
 mir Zusatzbefunde nach den Richtlinien des *American College of Medical Genetics and Genomics* mitgeteilt werden, die nicht mit der Fragestellung in Zusammenhang stehen, aber nach aktuellem Wissensstand andere klinische oder therapeutische Konsequenzen für mich oder meine Familie haben.

Eine Kopie dieser **Einwilligung** sowie das **Informationsblatt zur Verarbeitung personenbezogener Daten in der Humangenetik** habe ich erhalten oder bin alternativ darauf hingewiesen worden, das Informationsblatt online unter dem Link <https://www.labor-staber.de/fuer-patienten/sprechstunden/humangenetische-sprechstunde/> einsehen zu können. Ein Einverständnis, dass gegebenenfalls Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden, wird vorausgesetzt.

Widerrufsbelehrung: Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Eine angemessene genetische Beratung hat stattgefunden. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert. Über die zweckgebundene Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten wurde ich informiert und willige hiermit schriftlich ein. Alle Angaben, die ich gemacht habe, sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Meine Daten werden gespeichert und vor unbefugtem Zugriff streng geschützt. Ich kann diese Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Ich habe das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnisermittlung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials zu verlangen. Bis dahin erhobene Ergebnisse unterliegen der gesetzlich vorgeschriebenen Speicherfrist von 10 Jahren.

Einverständniserklärung des Patienten oder des gesetzlichen Vertreters:

Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit der geplanten Untersuchung und der dazu notwendigen Probenentnahme.

Ort, Datum

Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzl. Vertreters

Verantwortlicher Arzt:

Name (bitte in Druckschrift)

Ort, Datum

Unterschrift behandelnde/r verantwortliche/r Ärztin / Arzt



ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

POSTNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut oder Gewebe**

Chromosomenanalyse

FISH-Diagnostik - bitte abzuklärendes Mikrodeletionssyndrom oder die betreffende Chromosomenregion angeben: _____

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

PRÄNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsschein: **Muster 10**

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

Chromosomenanalyse

FISH-Schnelltest - Zahlabweichungen der Chromosomen 13 18 21 X und Y (bitte spezifizieren)

SONSTIGE ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

gewünschte Untersuchungen:

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

- Probenmaterial: **EDTA-Blut**

BINDEGEWEBESERKRANKUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Marfan-Syndrom
FBN1, TGFB1, TGFB2

Ehlers-Danlos-Syndrom (vaskulär, klassisch)
COL3A1, COL5A1, COL5A2

ENTWICKLUNGSSTÖRUNG UND DYSMORPHIE

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Array-CGH (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
 DiGeorge-Syndrom (CATCH22; 22q11.2 Mikrodeletion)
 Fragiles-X-Syndrom (FRAXA) *FMR1*

Noonan-Syndrom Stufendiagnostik
PTPN11, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1
 SHOX-Defizienz *SHOX*

HÄMATOLOGIE UND GERINNUNGSSTÖRUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Protein C-Mangel *PROC*
 Protein S-Mangel *PROS1*

α-Thalassämie *HBA1, HBA2*
 β-Thalassämie *HBB*
 Sichelzellanämie *HbS*

HERZERKRANKUNGEN - Paneldiagnostik

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie
DSG2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, DES, RYR2, TGFB3, TMEM43
 Brugada-Syndrom
SCN5A, CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, TRPM4
 Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie
RYR2, CALM1, CASQ2, KCNJ2, TRDN
 Dilatative Kardiomyopathie
TTN, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, DES, DMD, DSG2, EMD, EYA4, FHL1, HFE, LDB3, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TNNC1, TMPO, TNNI3, TPM1, VCL
 Hypertrophe Kardiomyopathie
MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, ACTC1, ACTN2, CSRP3, FXN, GAA, GLA, LAMP2, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TCAP, TNNC1, TPM1, TTR
 Loeys-Dietz-Syndrom
SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Long-QT-Syndrom
KCNH2, KCNQ1, SCN5A, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CAV3, CALM1, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1
 Non-Compaction-Kardiomyopathie
ACTC1, MYH7, PRDM16, TAZ, TPM1, ACTN2, DTNA, MIB1, LDB3, MYBPC3, TNNT2
 Restriktive Kardiomyopathie
TNNI3, ACTC1, BAG3, CRYAB, DES, MYH7, MYBPC3, MYL2, MYL3, MYPN, TNNT2, TPM1, TTR
 Short-QT-Syndrom
KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2
 Thorakales Aortenaneurysma
ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB3, TGFB1, TGFB2

HLA-TYPISIERUNG

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Morbus Behçet HLA-B51

Narkolepsie DQB1*06:02; HLA-DR15/DQ6

NEUROKUTANE UND NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS) *FMR1*
 Neurofibromatose Typ 1 *NF1*, ggf. *SPRED1*

Tuberöse Sklerose *TSC1, TSC2*

REPRODUKTIONSGENETIK UND FERTILITÄTSSTÖRUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Azoospermiefaktor AZF-Deletion
 Gonadendysgenese *SRY*

Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF, FXPOI) *FMR1*
 Cystische Fibrose (Mukoviszidose / CBAVD) *CFTR*

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Cystische Fibrose (Mukoviszidose) *CFTR*
 Familiäre Hypercholesterinämie
LDLR, APOB, LDLRAP1, PCSK9
 Hereditäre Pankreatitis
PRSS1, SPINK1 / PSTI, CFTR, CPA1, CTRC
 Morbus Wilson *ATP7B*

Hereditäre Fiebersyndrome
MEFV, ADA2, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MVK, NLR4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TNFRSF1A
 MODY Typ 1-14
HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1

SONSTIGE MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

gewünschte Untersuchungen:



TUMORERKRANKUNGEN - HBOC Indikationskriterien auf Seite 4

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- familiär bekannte Mutation** (mit Angaben zum Indexpatienten)
- PARP-Inhibitoren Therapie**
Indikationskriterien auf Seite 4
BRCA1, BRCA2
- Paneldiagnostik**
BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53
weitere Gene **ATM** **BARD1** **BRIP1** **CDH1**
 PTEN **STK11** **RAD51D**

Angaben zum Indexpatienten: Befund liegt bei

Verwandtschaftsverhältnis

mutiertes Gen

Beschreibung der Mutation

TUMORERKRANKUNGEN – HNPCC Indikationskriterien auf Seite 4

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- familiär bekannte Mutation** (mit Angaben zum Indexpatienten)
- Paneldiagnostik ohne Vorliegen von Tumormaterial**
MLH1, PMS2, MSH2, MSH6
- Diagnostik nach molekularpathologischen Vorbefunden**
 - MLH1, PMS2**oder
 - MSH2, MSH6**Vorbefunde: FAP wurde ausgeschlossen
 Mikrosatelliteninstabilität (MSI-H)
 Expressionsverlust von MLH1 und/oder PMS2
 Expressionsverlust von MSH2 und/oder MSH6

Angaben zum Indexpatienten: Befund liegt bei

Verwandtschaftsverhältnis

mutiertes Gen

Beschreibung der Mutation

TUMORERKRANKUNGEN - Paneldiagnostik

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP / MAP)**
APC, MUTYH
- Familiäre juvenile Polyposis (FJP)**
BMPR1A, SMAD4
- Kolonkarzinom**
TP53, CHEK2, MUTYH, POLE, POLD1, PTEN, STK11
- Kolonkarzinom mit Polyposis**
APC, BMPR1A, MUTYH, SMAD4, GREM1, MSH3, NTHL1, PTEN, POLD1, POLE, STK11
- Li-Fraumeni-Syndrom / Li-Fraumeni-Syndrom 2 / TPDS**
TP53, CHEK2, BAP1
- Magenkarzinom**
CDH1, BMPR1A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
- Magenkarzinom - erweiterte Diagnostik**
CDH1, APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
- Malignes Melanom**
CDKN2A, CDK4, ACD, BAP1, MITF, POT1, TERF2IP, TERT
- Nierenkarzinom**
FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL
- Nierenkarzinom - erweiterte Diagnostik**
FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1
- individuelle Tumordiagnostik**
indikationsbezogenes und personalisiertes Multigenpanel (nach Rücksprache)

- Ovarialkarzinom**
BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11
- Ovarialkarzinom - ohne BRCA1 / BRCA2**
BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11
- Pankreaskarzinom - PARP-Inhibitoren Therapie**
Indikationskriterien auf Seite 4
BRCA1, BRCA2
- Pankreaskarzinom**
BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53
- Pankreaskarzinom - erweiterte Diagnostik**
BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN
- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom**
RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127
- Prostatakarzinom - PARP-Inhibitoren Therapie**
Indikationskriterien auf Seite 4
BRCA1, BRCA2
- Prostatakarzinom**
BRCA2, ATM, BRCA1
- Prostatakarzinom - erweiterte Diagnostik**
BRCA2, ATM, BRCA1, CDH1, CHEK2, FANCA, HOXB13, PALB2

angeforderte Gene:



HBOC: Indikationskriterien

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

Bitte beachten: Eine Untersuchung auf HBOC beziehungsweise HNPCC darf erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

HNPCC: Indikation laut Amsterdam-II-Kriterien

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

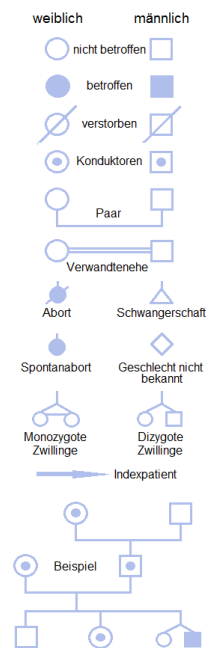
PARP-Inhibitoren Therapie

Ein Kriterium muss erfüllt sein:

- metastasiertes und kastrationsresistentes Prostatakarzinom
- nach mindestens 16-wöchiger platinhaltiger Behandlung in der Erstlinien-Chemotherapie nicht progredientes, metastasiertes Adenokarzinom des Pankreas
- lokal fortgeschrittenes oder metastasiertes Mammakarzinom
- platinsensitives, fortgeschrittenes oder rezidiertes oder progressives high-grade epitheliales Ovarialkarzinom, Eileiterkarzinom oder primäres Peritonealkarzinom

WEITERE ANGABEN ZUM PATIENTEN

klinische Angaben / Stammbaum / familiär bekannte Mutation / Paneldiagnostik



HUMANGENETISCHE BERATUNGSSTELLEN – Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

Regensburg
Dr. Staber & Kollegen GmbH
 MVZ für Humangenetik Regensburg
Dr. med. Saskia Herbst
 Fachärztin für Humangenetik
Dr. med. Susanne Markus
 Fachärztin für Humangenetik

Weiden
Klinikum Weiden
 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Dr. med. Saskia Herbst
 Fachärztin für Humangenetik
 Söllnerstraße 16
 92637 Weiden

Deggendorf
Sozialpädiatrisches Zentrum
Dr. med. Susanne Markus
 Fachärztin für Humangenetik
 Perlasbergerstraße 41
 94469 Deggendorf