

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

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 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 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. 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.

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: 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 schriftlich 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. Eine Kopie dieser **Einwilligung** sowie die **Information zur Verarbeitung personenbezogener Daten** habe ich erhalten.

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 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.

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)

Sonstiges (bitte erläutern):

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

- Probenmaterial: **EDTA-Blut**

SYNDROMOLOGIE UND DYSMORPHIE

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

DiGeorge Syndrom (Mikrodeletion 22q11.2)

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

SHOX-Defizienz (idiopathischer Kleinwuchs, Léri-Weill Dyschondrosteose, Langer mesomele Dysplasie; 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)

HLA-TYPISIERUNG

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Morbus Behçet (HLA-B51)

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

NEUROGENETIK UND MENTALE RETARDIERUNG

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Fragiles X-Syndrom (*FRAXA; FMR1*)

Fragiles X-assoziiertes Tremor-Ataxie Syndrom
(*FXTAS; FMR1*)

Neurofibromatose (*NF1*, ggf. *SPRED1*)

Tuberöse Sklerose
(Bourneville-Brissaud-Pringle-Syndrom; *TSC1, TSC2*)

REPRODUKTIONSGENETIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

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

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Cystische Fibrose (Mukoviszidose) (*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, CTRC*

oder **Einzelgenanalyse**

PRSS1

SPINK1 / PSTI

CFTR

Hereditäre Fiebersyndrome

MEFV, ADA2, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MVK, NLR4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TNFRSF1A

MODY Paneldiagnostik (Typ 1-14)

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*)

Morbus Wilson (*ATP7B*)

Sonstiges (bitte erläutern):



TUMORERKRANKUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)

Bitte relevante Befunde 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 oder Seite 4
 - PARP Inhibitoren Therapie: Untersuchung der Gene **BRCA1, BRCA2**
Bitte beachten: die Untersuchung der Gene **BRCA1** und **BRCA2** kann vor einer Behandlung mit PARP Inhibitoren durchgeführt werden, auch wenn die Voraussetzungen zur Keimbahndiagnostik laut S3-Leitlinie Mammakarzinom nicht erfüllt sind
 - Untersuchung der Gene **BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C** (bitte die Einschlusskriterien auf der Rückseite beachten)
 - erweiterte Diagnostik: zusätzliche Untersuchung weiterer Gene (**ATM, BRIP1, CDH1, 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)

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 relevante Befunde 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 oder Seite 4

- Diagnostik ohne Vorliegen von Tumormaterial: Untersuchung der Gene

MLH1, PMS2, MSH2 (inkl. **EPCAM** Exon 9 Deletion) und **MSH6**

- alle Amsterdam-II-Kriterien sind erfüllt (siehe Rückseite)

- Diagnostik nach molekularpathologischen Vorbefunden am Tumor: Untersuchung der Gene

MLH1 / PMS2

oder

MSH2 (inkl. **EPCAM** Exon 9 Deletion) / **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

- 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 (inkl. **EPCAM** Exon 9 Deletion), **MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53**

- Magenkarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**
CDH1, APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. **EPCAM** Exon 9 Deletion), **MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53**

- Nierenkarzinom**
FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL

- Nierenkarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**
FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2 (inkl. **EPCAM** Exon 9 Deletion), **MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1**

- Ovarialkarzinom** (ohne **BRCA1 / BRCA2**)
BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, RAD51D, STK11

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

- Pankreaskarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**
BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. **EPCAM** Exon 9 Deletion), **MSH6, PMS2, PTEN**

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

- Prostatakarzinom**
BRCA2, ATM, BRCA1

- Prostatakarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**
BRCA2, ATM, BRCA1, CDH1, CHEK2, FANCA, PALB2

- individuelle Tumordiagnostik (nach Rücksprache)**
indikationsbezogenes und personalisiertes Multi-Gen-Panel
(ggf Rückseite benutzen): _____



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 / familiär bekannte Mutation / Paneldiagnostik



HUMANGENETISCHE BERATUNGSSTELLEN

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

Weiden **Klinikum Weiden**
 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
Dr. med. Susanne Markus
 Fachärztin für Humangenetik
Dr. med. Saskia Herbst
 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