Krankenkasse bzw. Kostenträger Name, Vorname des Versicherten			ung an Patienten) chnung an Klinik)	LA	BOR STABER	
,		geb. am	Arztstempel			er & Kollegen GmbH Humangenetik burg
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status			93051 R Tel.: 094	von-Henle-Straße 2a legensburg 11/946822-0 11/946822-43
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum			genetik@	Dabor-staber.de or-staber.de
	ANFORDERUNG UND EINWILLIGUNG ZUR HUMANGENETISCHEN DIAGNOSTIK UNTERSUCHUNGSMATERIAL – entsprechende Röhrchen schicken wir Ihnen gerne auf Anfrage zu					
□ EDTA-Blut (2	2-5 ml) □ DNA	☐ Abortgewebe	(1-3 cm ³)		nahmedatum:	Bitte alle Proben mit dem Namen des Patienten beschriften
ANGABEN Z	UM PATIENTEN					
□ weiblich	-		□ EII	.IG		
☐ divers / unbe				angerschaft	□ ja □ nein	An about a
ethnische Herki	unft:		Gravi	da: Para:	Feni-/10	tgeburten:
Art der Diagno		tisch (Patient ist erkrar (Patient ist symptomf		□ Befur	nde des Patienten nde des Indexpation nde von Familiena	
qualifizierten Arzt v	eranlasst werden. Be	diagnostischen Untersuchu	ıngen soll die verantw	ortliche ärztliche Person	n nach Vorliegen des	netik oder einem entsprechend Untersuchungsergebnisses der Abs. 1 und 3, §10 Abs. 1 und 2).
	•	gegebenenfalls auch letzte S	· ·	1 g/ Abs. 1 und 5 enunt,	andieten (Genera 37 7	103. 1 und 0, 810 Abs. 1 und 2).
	(g-g	,			
familiär bekan	nto Mutation				im G	an
		NETISCHE UNTER	SUCHUNG GEN	IÄSS GENDIAG		
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						
die Ergebnisse		ir die Beratung und Unters				
		erial zur Qualitätssicherung naftliche Zwecke genutzt ur				den.
alle Ergebniss	e und Unterlagen übe	er einen Zeitraum von 10 Ja	ahren hinaus aufbewa	hrt werden, ohne dass	s hierauf ein Rechtsar	nspruch besteht,
Zusammenha	ng stehen, aber nach	nien des <i>American College</i> aktuellem Wissensstand a	ndere klinische oder t	herapeutische Konsec	quenzen 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/humangenetischesprechstunde/ einsehen zu können. Ein Einverständnis, dass gegebenenfalls Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden, wird vorausgesetzt.						
	<u>Widerrufsbelehrung:</u> 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.						
	rklärung des Patie	nten oder des gesetzlic	hen Vertreters:	Verantwortlicher	Arzt:	
	nrift bestätige ich mein ndigen Probenentnahr	Einverständnis mit der gepla ne	nten Untersuchung			
and asi daza notwe	go robonomiam			Name (bitte in Drucks	chrift)	
Ort, Datum				Ort, Datum		
Unterschrift der Pati	entin / des Patienten /	des gesetzl. Vertreters		Unterschrift behandel	nde/r verantwortliche/r	Ärztin / Arzt

Dr. Staber & Kollegen GmbH Bischof-von-Henle-Straße 2a 93051 Regensburg

Tel.: 0941/946822-0 Fax: 0941/946822-43 genetik@labor-staber.de



Überweisungsschein Muster 10 Probenmaterial: Lithium-Heparinblut oder Gewebe □ Chromosomenanalyse ☐ FISH-Diagnostik X und Y □ FISH-Schnelltest für Neugeborene - Zahlabweichungen der Chromosomen □ 13 □ 18 □ 21 □ X und Y (bitte spezifizieren) SONSTIGE ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK gewünschte Untersuchungen: Überweisungsschein Muster 10 Probenmaterial: EDTA-Blut **BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN** ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom klassisch / vaskulär / hypermobil COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB, Loeys-Dietz-Syndrom ADAMTS2, AEBP1, FKBP14, PLOD1, SLC39A13 TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3 □ seltene Ehlers-Danlos-Formen inkl. Brittle-Cornea-Syndrom Marfan-Syndrom B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, DSE, FBN1, TGFBR1, TGFBR2 PRDM5, ZNF469 ENTWICKLUNGSSTÖRUNG UND DYSMORPHIE Array-CGH (nach erfolgter Chromosomenanalyse) Noonan-Syndrom (Stufendiagnostik) DiGeorge-Syndrom (CATCH22; 22q11.2 Mikrodeletion) PTPN11, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1 Fragiles-X-Syndrom (FRAXA) FMR1 Sotos-/ Makrozephalie-Autismus-Syndrom Kleinwuchs / SHOX-Defizienz SHOX NSD1, GPC3, PTCH1, PTEN HÄMATOLOGIE UND GERINNUNGSSTÖRUNGEN α-Thalassämie HBA1. HBA2 П ☐ Protein C-Mangel PROC **6-Thalassämie** HBB ☐ Protein S-Mangel PROS1 Sichelzellanämie HbS HERZERKRANKUNGEN □ Aortenaneurysma ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, □ Loeys-Dietz-Syndrom TGFBR1, TGFBR2 TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3 ☐ Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiodysplasie □ Long-QT-Syndrom DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, CDH2, CTNNA3, DES, FLNC, PLN, KCNH2, KCNQ1, SCN5A, AKAP9, ANK2, CACNA1C, TGFB3, TMEM43 CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, □ Brugada-Syndrom KCNJ5, SCN4B, SNTA1, TRDN SCN5A, CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, ☐ Marfan-Syndrom SCN1B, SCN3B, TRPM4 FBN1, TGFBR1, TGFBR2 ☐ Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie □ Non-Compaction-Kardiomyopathie RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, TECRL, TRDN ACTC1, MYH7, PRDM16, TAZ, TPM1, ACTN2, DTNA, □ Dilatative Kardiomyopathie MIB1, LDB3, MYBPC3, TNNT2 TTN, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2, ACTC1, ACTN2, ☐ Restriktive Kardiomyopathie BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, MYPN, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNI3, FLNC, KIF20A, MYPN, TNNT2 TNNC1, TNNI3, TPM1, VCL Short-QT-Syndrom ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNB2 MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, ACTC1, ACTN2, ALPK3, CSRP3, JPH2, MYL2, MYL3, PLN, TNNC1, TPM1 **HLA-TYPISIERUNG** ☐ Morbus Behcet HLA-B51 □ Narkolepsie DQB1*06:02; HLA-DR15/DQ6 **NEUROKUTANE UND NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN** Neurofibromatose Typ 1 NF1, ggf. SPRED1 ☐ Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS) FMR1 Tuberöse Sklerose TSC1, TSC2 П REPRODUKTIONSGENETIK UND FERTILITÄTSSTÖRUNGEN □ Azoospermiefaktor AZF-Deletion Prämature Ovarialinsuffizienz (POF, FXPOI) FMR1 □ Gonadendysgenesie SRY ☐ Cystische Fibrose (Mukoviszidose / CBAVD) CFTR **STOFFWECHSELERKRANKUNGEN** ☐ Hereditäre Fiebersyndrome ☐ Cystische Fibrose (Mukoviszidose) CFTR MEFV, ADA2, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MVK, ☐ Familiäre Hypercholesterinämie NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, LDLR, APOB, LDLRAP1, PCSK9 TNFRSF1A Hereditäre Pankreatitis ☐ MODY Typ 1-14 PRSS1, SPINK1 / PSTI, CFTR, CPA1, CTRC HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, ☐ Morbus Wilson ATP7B CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1

SONSTIGE MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

gewünschte Untersuchungen:

Dr. Staber & Kollegen GmbH Bischof-von-Henle-Straße 2a 93051 Regensburg Tel.: 0941/946822-0 Fax: 0941/946822-43 genetik@labor-staber.de



MAMMA- UND OVARIALKARZINOM (HBOC) Indikationskriterien auf Seite 4				
	familiär bekannte Mutation (mit Angaben zum Indexpatienten)	Angaben zum Indexpatienten: Befund liegt bei		
	PARP-Inhibitoren Therapie siehe Seite 4 BRCA1, BRCA2	Verwandtschaftsverhältnis		
	Paneldiagnostik	mutiertes Gen		
	BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53 weitere Gene □ ATM □ BARD1 □ BRIP1 □ CDH1 □ PTEN □ RAD51D□ STK11 □ SMARCA4	Beschreibung der Mutation		
LY	YNCH-SYNDROM / HNPCC Indikationskriterien auf Seite 4			
	familiär bekannte Mutation (mit Angaben zum Indexpatienten) Paneldiagnostik ohne Vorliegen von Tumormaterial MLH1, PMS2, MSH2, MSH6	Angaben zum Indexpatienten: □ Befund liegt bei		
□ Diagnostik nach molekularpathologischen Vorbefunden □ MLH1, PMS2 Verwandtschaftsverhältnis		Verwandtschaftsverhältnis		
	oder □ <i>MSH2</i> , <i>MSH6</i>	mutiertes Gen		
	Vorbefunde: ☐ FAP wurde ausgeschlossen ☐ Mikrosatelliteninstabilität (MSI-H) ☐ Expressionsverlust von MLH1 und/oder PMS2 ☐ Expressionsverlust von MSH2 und/oder MSH6	Beschreibung der Mutation		
	UMORERKRANKUNGEN			
	Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP / MAP) APC, MUTYH	□ Ovarialkarzinom BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11		
	Familiäre juvenile Polyposis (FJP) BMPR1A, SMAD4	□ Ovarialkarzinom - ohne BRCA1 / BRCA2 BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D,		
	Kolonkarzinom TP53, CHEK2, MUTYH, POLD1, POLE, PTEN, STK11	STK11		
	Kolonkarzinom mit Polyposis APC, BMPR1A, MUTYH, SMAD4, GREM1, MSH3, NTHL1, PTEN, POLD1, POLE, STK11	□ Pankreaskarzinom - PARP-Inhibitoren Therapie siehe Seite 4 BRCA1, BRCA2		
	Li-Fraumeni-Syndrom / TPDS TP53, CHEK2, BAP1, POT1	Pankreaskarzinom BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53		
	Magenkarzinom CDH1, BMPR1A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	□ Pankreaskarzinom - erweiterte Diagnostik BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN		
	Magenkarzinom - erweiterte Diagnostik CDH1, APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53	 ☐ familiäres nichtmedulläres Schilddrüsenkarzinom APC, BAP1, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, TP53 ☐ Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom 		
		RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127		
	Nierenkarzinom FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL	 □ Prostatakarzinom - PARP-Inhibitoren Therapie siehe Seite 4 BRCA1, BRCA2 		
	Nierenkarzinom - erweiterte Diagnostik FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1	 □ Prostatakarzinom BRCA2, ATM, BRCA1 □ Prostatakarzinom - erweiterte Diagnostik BRCA2, ATM, BRCA1, CDH1, CHEK2, FANCA, HOXB13, PALB2 		
	individuelle Tumordiagnostik indikationsbezogenes und personalisiertes Multigenpanel (nach Rücksp angeforderte Gene:	prache)		

Dr. Staber & Kollegen GmbH Bischof-von-Henle-Straße 2a 93051 Regensburg Tel.: 0941/946822-0 Fax: 0941/946822-43 genetik@labor-staber.de



93051 Regensburg	genetik@labo

Ein	K rite	rium	mucc	erfüllt	coin:
	NHU	#HUHH	แแนวจ	enuni	Seiii.

In einer Linie der Familie

sind mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt
sind mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt, davon 1 vo
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 Brustoder Eierstockkrebs erkrankt

HNPCC: Indikation laut Amsterdam-II-Kriterien

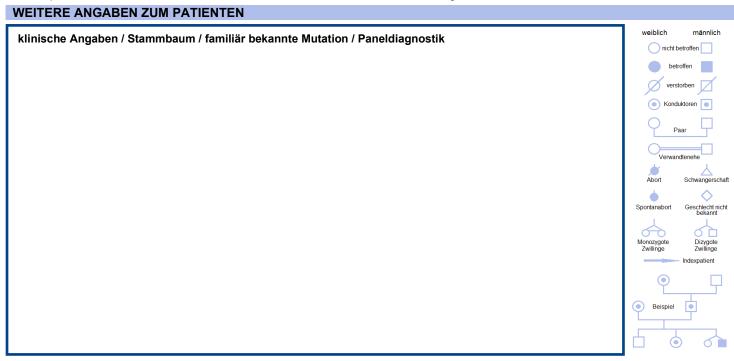
Alle Kriterien müssen erfüllt sein:

- ☐ mindestens drei Familienmitglieder mit HNPCC-assoziierten Karzinomen (Kolon / Rektum, Endometrium, Dünndarm, Urothel (Ureter / Nierenbecken)
- $\hfill \square$ 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

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

PARP-Inhibitoren Therapie

- bei gesetzlich Versicherten kann der Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den Genen BRCA1 und BRCA2 in der Keimbahn zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung erfolgen, wenn dieser laut Fachinformation obligat ist
- bei gesetzlich Versicherten kann die Untersuchung auch dann erfolgen, wenn die Indikationskriterien für einen Test auf HBOC nicht erfüllt sind
- bei privat Versicherten sollte die Kostenübernahme im Vorfeld mit dem Versicherer geklärt werden



HUMANGENETISCHE BERATUNGSSTELLEN – Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

Regensburg

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

Bischof-von-Henle-Straße 2a 93051 Regensburg Weiden

Klinikum Weiden

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin

Dr. med. Saskia Herbst Fachärztin für Humangenetik Söllnerstraße 16

Söllnerstraße 16 92637 Weiden