

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**

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 cm<sup>3</sup>)  
 Heparinblut (2-5 ml)     Sonstiges: .....

**Entnahmedatum:**

Bitte alle Proben mit dem Namen des Patienten beschriften

### ANGABEN ZUM PATIENTEN

- biologisches Geschlecht**
- weiblich  
 männlich  
 divers / unbestimmt

EILIG

ethnische Herkunft: .....

**Schwangerschaft**     ja     nein

Gravida: ..... Para: ..... Fehl-/Totgeburten: .....

- Art der Diagnostik**
- diagnostisch (Patient ist erkrankt)  
 prädiktiv (Patient ist symptomfrei)  
 pränatal

- Befunde des Patienten liegen bei  
 Befunde des Indexpatienten liegen bei  
 Befunde von Familienangehörigen liegen bei

Prädiktive und pränatale genetische Untersuchungen dürfen nur nach genetischer Beratung durch Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik oder durch andere Ärztinnen und Ärzte veranlasst werden, die sich im Rahmen ihres Fachgebiets beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen qualifiziert haben. Bei diagnostischen Untersuchungen soll die verantwortliche ärztliche Person der betroffenen Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt anbieten, die beziehungsweise der die Voraussetzungen erfüllt. (GenDG § 7 Abs. 1 und 3, § 10 Abs. 1 und 2).

**Verdachtsdiagnose / Indikation** (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

**Bei prädiktiver Diagnostik:** mit meiner Unterschrift versichere ich, die nach dem GenDG geforderte Qualifikation zu besitzen.



## ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK

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:

## MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

Überweisungsschein Muster 10

- Probenmaterial: EDTA-Blut

### BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN

- Ehlers-Danlos-Syndrom  
*COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB, ADAMTS2, AEBP1, FKBP14, PLOD1, SLC39A13*
- seltene Ehlers-Danlos-Formen inkl. Brittle-Cornea-Syndrom  
*B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, DSE, PRDM5, ZNF469*
- Loews-Dietz-Syndrom  
*TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3*
- Marfan-Syndrom  
*FBN1, TGFBR1, TGFBR2*

### ENTWICKLUNGSSTÖRUNG UND DYSMORPHIE

- Array-CGH (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
- DiGeorge-Syndrom (CATCH22; 22q11.2 Mikrodeletion)
- Fragiles-X-Syndrom (FRAXA) *FMR1*
- Kleinwuchs / *SHOX*-Defizienz *SHOX*
- Noonan-Syndrom (Stufendiagnostik)  
*PTPN11, BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1*
- Sotos- / Makrozephalie-Autismus-Syndrom  
*NSD1, GPC3, PTCH1, PTEN*

### HÄMATOLOGIE UND GERINNUNGSSTÖRUNGEN

- Protein C-Mangel *PROC*
- Protein S-Mangel *PROS1*
- $\alpha$ -Thalassämie *HBA1, HBA2*
- $\beta$ -Thalassämie *HBB*
- Sichelzellanämie HbS

### HERZERKRANKUNGEN

- Aortenaneurysma  
*ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2*
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiodysplasie  
*DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, CDH2, CTNNA3, DES, FLNC, PLN, TGFB3, TMEM43*
- Brugada-Syndrom  
*SCN5A, CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, TRPM4*
- Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie  
*RYR2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, TECRL, TRDN*
- Dilatative Kardiomyopathie  
*TTN, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, TNNT2, ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DSP, FLNC, JPH2, MYPN, NEXN, PLN, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TPM1, VCL*
- Hypertrophe Kardiomyopathie  
*MYBPC3, MYH7, TNNI3, TNNT2, ACTC1, ACTN2, ALPK3, CSRP3, JPH2, MYL2, MYL3, PLN, TNNC1, TPM1*
- Loews-Dietz-Syndrom  
*TGFBR1, TGFBR2, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3*
- Long-QT-Syndrom  
*KCNH2, KCNQ1, SCN5A, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNJ5, SCN4B, SNTA1, TRDN*
- Marfan-Syndrom  
*FBN1, TGFBR1, TGFBR2*
- Non-Compaction-Kardiomyopathie  
*ACTC1, MYH7, PRDM16, TAFAZZIN, TPM1, ACTN2, DTNA, MIB1, LDB3, MYBPC3, TNNT2*
- Restriktive Kardiomyopathie  
*TNNI3, FLNC, KIF20A, MYPN, TNNT2*
- Short-QT-Syndrom  
*KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, CACNA1C, CACNB2*

### HLA-TYPISIERUNG

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

### NEUROKUTANE UND NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

- Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS) *FMR1*
- Neurofibromatose Typ 1 *NF1*, ggf. *SPRED1*
- Tuberöse Sklerose *TSC1, TSC2*

### REPRODUKTIONSGENETIK UND FERTILITÄTSSTÖRUNGEN

- Azoospermiefaktor AZF-Deletion
- Gonadendysgenese *SRY*
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF, FXPOI) *FMR1*
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose / CBAVD) *CFTR*

### STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- 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  
*HNFA4, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1*

### SONSTIGE MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK

gewünschte Untersuchungen:



**MAMMA- UND OVARIALKARZINOM (HBOC) Indikationskriterien auf Seite 4**

- familiär bekannte Mutation** (mit Angaben zum Indexpatienten)
- PARP-Inhibitoren Therapie**  
siehe Seite 4  
**BRCA1, BRCA2**
- Paneldiagnostik**  
**BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53**  
weitere Gene  ATM  BARD1  BRIP1  CDH1  
 PTEN  RAD51D  STK11  SMARCA4

Angaben zum Indexpatienten:  Befund liegt bei

Verwandtschaftsverhältnis

mutiertes Gen

Beschreibung der Mutation


**LYNCH-SYNDROM / HNPCC Indikationskriterien auf Seite 4**

- 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**

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP / MAP)**  
**APC, MUTYH**
- Familiäre juvenile Polyposis (FJP)**  
**BMPR1A, SMAD4**
- Kolonkarzinom**  
**TP53, APC, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11**
- Li-Fraumeni-Syndrom / TPDS**  
**TP53, CHEK2, BAP1, POT1**
- 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**  
siehe 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**
- familiäres nicht-medulläres Schilddrüsenkarzinom**  
**APC, BAP1, CHEK2, DICER1, PRKAR1A, PTEN, TP53**
- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom**  
**RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127**
- Prostatakarzinom - PARP-Inhibitoren Therapie**  
siehe 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

- 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

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

#### Weiden

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