

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

Arztstempel / Klinik bzw. Barcode

**Barcode hier kleben!**

## Einwilligungserklärung zur Anforderung erblicher Tumorsyndrome gemäß GenDG

**Einsender**

Ansprechpartner \_\_\_\_\_ Tel. \_\_\_\_\_



0051002701

<b>Probenmaterial</b>	<input type="checkbox"/> Eilt!
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut <input type="checkbox"/> DNA (FAMMUT)	Befund bis _____

**Kostenträger**

GKV (Ü-Schein bitte beifügen!)     Privat versichert     Selbstzahler

**Informationen zum Patienten**

Geschlecht     weiblich     männlich     divers    Ethnische Herkunft \_\_\_\_\_

Untersuchungsart     **betroffen/diagnostisch**     **prädiktiv/Anlageträgerschaft**

Anamnese/Indikation \_\_\_\_\_

Genetische Vorbefunde vorhanden? (Eigene/ Familienangehörige)     ja (bitte barcodiert beilegen)     nein

Bei primär prädiktiv bitte begründen, z. B. weil Indexfall     nicht untersucht     verstorben     Indexbefund nicht verfügbar

**Information zur gewünschten Analyse**

Anforderung    **Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom** (bitte umseitige Indikationskriterien angeben\*)

**MAMMA1**  
(BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C)

**MAMMA3**  
(BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C + \_\_\_\_\_ )  
(bitte individuelle weitere Gene eintragen)

**MAMMA2**  
(BRCA1, BRCA2, ATM, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53)

**MAMMA4** (BRCA1, BRCA2)

**Mamma- (fortgeschritten, Her2-neu neg) oder Ovarialkarzinom (high-grade epithelial) vor Olaparib-Therapie** (Indikationskriterien müssen nicht erfüllt sein)

---

**Lynch-Syndrom (HNPCC) und Polyposis-Syndrome** (für Lynch-Syndrom bitte umseitige Indikationskriterien angeben\*\*)

**Tumoranalyse**  
(Immunhistochemie/Mikrosatellitenanalyse)

**LYNCH2**  
(MLH1, PMS2)

**POLYP**  
(APC, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, STK11)

**LYNCH1**  
(MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)

**LYNCH3**  
(MSH2, MSH6)

---

**Hereditäres Pankreaskarzinom**

**PANKCA**  
(ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11)

**Hereditäres Prostatakarzinom**

**PROSCA**  
(BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2, RAD51D)

**Li-Fraumeni-Syndrom**

**LFS**  
(TP53, CHEK2)

**Familiäre Mutation**

**FAMMUT** \_\_\_\_\_  
(bitte familiäre Mutation eintragen und genetische Befunde beilegen)

**Ataxia-teleangiectasia**

**ATMZ**  
(ATM)

**Befundbestätigung**

**MUTVER** \_\_\_\_\_  
(bitte Vorbefund angeben/beilegen)

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

Arztstempel / Klinik bzw. Barcode



**Barcode hier kleben!**

## Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz

Mit dieser Einverständniserklärung bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ausreichender Bedenkzeit gemäß Gendiagnostikgesetz mein Einverständnis mit der/ den angeforderten genetischen Analyse/n und der dafür notwendigen Probenentnahme. Ich wurde über den Zweck der Untersuchung, die zu untersuchende Erkrankung und deren genetischen Grundlage, sowie die Aussagemöglichkeiten und Aussagegrenzen der durchzuführenden Diagnostik in meinem speziellen Fall umfassend aufgeklärt. Ich bin mit der Befundübermittlung an den anfordernden Arzt und die von mir angegebenen Ärzte einverstanden. Ich erkläre mich einverstanden mit:

- Der **Weiterleitung des Untersuchungsauftrages** bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor  ja  nein
- Der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus  ja  nein
- Der **Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für mögliche spätere Untersuchungen  ja  nein
- Der **Verwendung des Untersuchungsmaterials** für Qualitätssicherung und wissenschaftliche Zwecke  ja  nein
- Der **Verwendung der Untersuchungsergebnisse** für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern  ja  nein

**Aufklärung zu Zusatzbefunden:** In seltenen Fällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung in Zusammenhang stehen, jedoch nach dem aktuellen Kenntnisstand eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben (in Anlehnung an die Empfehlungen der ACMG). Über diese Befunde möchte ich informiert werden (sofern keine Auswahl getroffen, wird »nein« angenommen).

ja  nein

Diese Einwilligungserklärung gemäß GenDG gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden.

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname aufklärender Arzt

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift aufklärender Arzt

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient(in)/  
gesetzlicher Vertreter (in)

## Indikationskriterien für gesetzlich versicherte Patienten

### \*Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

Gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik ist die Indikation zur Untersuchung der Gene BRCA1 und BRCA2 nur dann gegeben, wenn **eines der folgenden Kriterien** zutrifft. Zutreffendes bitte ankreuzen:

- ≥ 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- ≥ 2 Frauen, davon 1 jünger als 51 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs
- ≥ 1 Frau erkrankte an Brustkrebs jünger als 36 Jahre
- ≥ 1 Frau erkrankte an beidseitigem Brustkrebs (Ersterkrankung jünger als 51 Jahre)
- ≥ 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs
- ≥ 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs
- ≥ 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs sowie
- ≥ 1 Frau erkrankte an einem Triple-negativen Brustkrebs (jünger als 51 Jahre)

### \*\*Lynch-Syndrom (HNPCC)

Gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (Stand 1.4.2017) ist die Indikation zur direkten Untersuchung der MMR-Gene (MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2) ohne vorausgehende Analyse des Tumorgewebes an die Erfüllung der **Amsterdam-II-Kriterien** gebunden.

**Alle nachfolgend aufgeführten Kriterien müssen erfüllt sein.** Zutreffendes bitte ankreuzen:

- ≥ 3 Familienangehörige mit HNPCC-assoziiertem Karzinom (Kolon/Rektum, Endometrium, Dünndarm, Nierenbecken/Ureter)
- 1 betroffener Verwandter ersten Grades der beiden anderen Betroffenen
- Erkrankungen in mindestens 2 aufeinander folgenden Generationen
- Mindestens 1 Betroffener mit der Diagnose eines Karzinoms vor dem 50. Lebensjahr
- Ausschluss einer familiären adenomatösen Polyposis coli (FAP)

Alternativ ist die Untersuchung auf Mikrosatelliteninstabilität und ggf. die Untersuchung der MMR-Gene – abhängig von dem immunhistochemischen Ausfallmuster (MLH1 und PMS2 oder MSH2 und MSH6) – an die Erfüllung der **revidierten Bethesda-Kriterien** gebunden.

**Ein Kriterium muss erfüllt sein.** Zutreffendes bitte ankreuzen:

- Kolorektales Karzinom, Erstdiagnose vor dem 50. Lebensjahr
- Synchroner/metachroner Kolon-/Rektumkarzinome oder HNPCC-assoziierte Karzinomerkkrankungen (Endometrium, Nierenbecken/Ureter, Dünndarm, Magen, Pankreas, Ovar, hepatobiliäres System, Gehirn (üblicherweise Glioblastome), Talgdrüsenadenome und Keratoakanthome, unabhängig vom Alter)
- Kolorektales Karzinom mit MSI-H-typischer Morphologie, diagnostiziert vor dem 60. Lebensjahr
- Patient mit kolorektalem Karzinom und mindestens 1 erstgradig Verwandten mit einem HNPCC-assoziierten Tumor, dessen Erstdiagnose vor dem 50. Lebensjahr gestellt wurde
- Patient mit kolorektalem Karzinom und mindestens 2 erst- oder zweitgradig Verwandten mit HNPCC-assoziierten Tumoren (siehe oben), unabhängig vom Erkrankungsalter