

Geschlecht  weiblich  männlich  divers  unbestimmt  unbekannt

# Anforderungsbogen Familiäres Kolonkarzinom, HNPCC/ Polyposis

## Untersuchungsmaterial

- EDTA-Blut (Menge: 2-5 ml)
- Sonstiges \_\_\_\_\_
- Entnahmedatum \_\_\_\_\_
- Eilige Probe, Grund \_\_\_\_\_



Adresse/ Stempel Einsender

Name, Vorname

Adresse

PLZ/ Ort

### Kostenträger

- GKV (Laborschein 10 mit Diagnose/ ICD 10)  Stationär (Rechnung an Klinik)
- PKV (Kostenübernahmeerklärung erforderlich)  ASV-Patient/in
- IGeL (Kostenübernahmeerklärung erforderlich)

- diagnostisch**, Patient/in ist betroffen
- prädiktiv**, Patient/in ist nicht betroffen  
(nur nach genetischer Beratung möglich)
- Indexpatient hat folgende Genveränderung/en

Gen/e

(bitte molekulargenetische Befunde des Indexpatienten beilegen)

## Indikation – Diagnose/ Verdacht

## Indikationskriterien für gesetzlich versicherte Patienten mit V.a. HNPCC, Lynch-Syndrom\*

### Mindestens eines der folgenden Kriterien muss erfüllt sein

Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, die Indikationsstellung entsprechend der revidierten Bethesda Kriterien (*bitte ausfüllen*)(Mikrosatelliteninstabilität und/ oder immunhistochem. Ausfall eines der Gene *MLH1; PMS2; MSH2; MSH6* im Tumorgewebe nachgewiesen)

- Patienten mit kolorektalem Karzinom vor dem 50. Lebensjahr
- Patienten mit synchronen oder metachronen kolorektalen Karzinomen oder anderen HNPCC-assoziierten Tumoren, unabhängig vom Alter
- Patienten mit kolorektalem Karzinom mit MSI-H Histologie vor dem 60. Lebensjahr
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der einen Verwandten 1. Grades mit einem kolorektalen Karzinom oder einem HNPCC-assoziierten Tumor vor dem 50. Lebensjahr hat
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der mindestens zwei Verwandte 1. oder 2. Grades hat, bei denen ein kolorektales Karzinom oder ein HNPCC-assoziiertes Tumor (unabhängig vom Alter) diagnostiziert wurde

Direkte Analyse der HNPCC-Gene, die Indikationsstellung entsprechend der Amsterdam-II-Kriterien (*wenn kein Tumormaterial vorliegt*)

### Alle Kriterien müssen erfüllt sein

- Vorangegangener Ausschluss einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP)
- Mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom, wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen
- mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre

\*Indikationskriterien der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik müssen bei gesetzlich versicherten Patienten erfüllt sein, Kostenübernahmeerklärung bei Privatpatienten erforderlich.

## Anforderung

- Kolonkarzinom, familiäres (HNPCC/Lynch-Syndrom, Bethesda-Kriterien erfüllt) (*MLH1, PMS2*)
- Kolonkarzinom, familiäres (HNPCC/Lynch-Syndrom, Bethesda-Kriterien erfüllt) (*MSH2, MSH6, EPCAM: Deletionsanalyse*)
- Kolonkarzinom, familiäres (HNPCC/Lynch-Syndrom, Amsterdam-Kriterien erfüllt) (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM: Deletionsanalyse*)
- Kolonkarzinom, frühmanifestes mit Polyposis (*APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, GREM1: Duplikationsanalyse der Enhancerregion*)
- Polyposis, familiäre adenomatöse (FAP) (*APC, MUTYH*)
- Polyposis, juvenile (*BMPR1A, SMAD4*)
- Tumor-Erkrankungen, familiäre (umfassende Diagnostik) (*61 Gene*)

## Vollständige Genliste des Panels für familiäre Tumorerkrankungen (61 Gene)\*\*

*APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GALNT12, GREM1, HOXB13, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SMAD4, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XRCC2*

\*\*Siehe ggf. aktualisierte Genliste im Leistungsverzeichnis der Homepage.

## Anforderung folgender Gene aus dem Tumorpanel

## Eigenanamnese

---



---



---

Wurden bereits genetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, bitte entsprechende/n Befund/e beilegen  Ja  Nein

## Familienanamnese

---



---



---

## Einwilligung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO)

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient, sehr geehrte Eltern/ Sorgeberechtigte,

nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärzte besteht die Möglichkeit, dass bei Ihnen/ Ihrem Kind eine genetische Veränderung (Mutation oder Variante) vorliegt, die bereits zu Krankheitszeichen geführt hat oder in Zukunft dazu führen könnte. Nach Vorgabe des GenDG darf die Untersuchung nur mit Ihrer nachfolgenden Einwilligungserklärung durchgeführt werden.

Mit Ihrer Unterschrift bestätigen Sie, dass

- Sie von Ihrem behandelnden Arzt über Aussage und Konsequenzen der o.g. Untersuchung umfassend aufgeklärt wurden und Sie diese Erklärungen verstanden haben.
- Sie vor der Einwilligung ausreichend Bedenkzeit zur Entscheidung für die geplanten Untersuchungen hatten.
- Ihnen bekannt ist, dass Sie Ihre Zustimmung jederzeit widerrufen und die Untersuchung abbrechen können (Recht auf Nichtwissen).
- Ihnen die Möglichkeit eines genetischen Beratungsgesprächs angeboten wurde.
- Sie mit der Entnahme des Probenmaterials für o.g. Untersuchung einverstanden sind.
- Sie mit den Datenschutzbedingungen der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO) einverstanden sind.
- Alle Angaben, die Sie gemacht haben, sowie alle Ergebnisse der Untersuchung der ärztlichen Schweigepflicht und den gesetzlichen Vorgaben zum Datenschutz (DSGVO) unterliegen und ohne Ihre ausdrückliche schriftliche Zustimmung nicht an Dritte weitergegeben werden dürfen. Sie können diese Einwilligungserklärung oder Teile davon jederzeit und ohne Angabe von Gründen widerrufen.

Ich erkläre mich einverstanden mit (keine Auswahl wird als Ja gewertet)

- |                                                                                                                                                                                                         | Nein                     |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|
| • der Aufbewahrung des Probenmaterials für weiterführende Untersuchungen zur Diagnosefindung, eventuellen Überprüfung der Ergebnisse oder Qualitätskontrolle.                                           | <input type="checkbox"/> |
| • der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren.                                                                                                 | <input type="checkbox"/> |
| • der Weiterleitung des Probenmaterials und des Untersuchungsauftrages an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor, falls die Untersuchung in unserem Labor nicht durchgeführt werden kann.  | <input type="checkbox"/> |
| • der Befundmitteilung an meinen behandelnden Arzt bzw. weitere Ärzte.                                                                                                                                  | <input type="checkbox"/> |
| • der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern sowie der späteren Weitergabe der Befunde an folgende Familienmitglieder, falls ärztlich wichtig | <input type="checkbox"/> |
| <hr/>                                                                                                                                                                                                   |                          |
| • der Aufbewahrung, Eintragung und Verwendung des Untersuchungsmaterials und dessen Ergebnisse in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken.                                                 | <input type="checkbox"/> |

Bei umfassenden molekular(zyto)genetischen Untersuchungen (Array-CGH, NGS) können genetische Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit dem ursprünglichen Untersuchungsauftrag stehen, jedoch eine klinische (Behandlungs-) Konsequenz und evtl. Therapierelevanz für Sie selbst, Ihre Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sogenannte Nebenbefunde).

Über klinisch relevante Nebenbefunde (ACMG-Gene) möchte ich informiert werden.  Ja  Nein  
(keine Auswahl wird als Nein gewertet)

Ein Rechtsanspruch auf Nebenbefunde im Allgemeinen und deren Vollständigkeit besteht nicht. Bei pränatalen Untersuchungen und bei den Untersuchungen von nicht einwilligungsfähigen Personen ist die Mitteilung von Nebenbefunden ggf. nur eingeschränkt möglich (GenDG). Die erhobenen Nebenbefunde können zu einem späteren Zeitpunkt (nach Erreichen der Einverständniserklärung der untersuchten Person, i.d.R. ab Erreichen der Volljährigkeit) angefordert werden.

\_\_\_\_\_  
Ort/ Datum Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des gesetzlichen Vertreters Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person