EINSENDEFORMULAR

Tumorerkrankungen (Keimbahn)

Allgemeine Informationen

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Patient / Ratsuchender

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Geschlecht: ☐ männlich ☐ weiblich

Untersuchungsmaterial

☐ Blut _____ ml (mind. 1-2 ml EDTA-Blut) ☐ Blutkarten (mind. 5 Spots)

☐ DNA _____ µg (mind. 1-2 µg DNA, Konz. ≥ 50 ng/µl) DNA-Nr.: _____

Ausgangsmaterial der isolierten DNA: _____ (z. B. EDTA Blut, Hautbiopsie)

☐ Sonstiges _____

Externe ID: _____

Entnahmedatum: _____

Der Versand der Proben per Post in einem Karton oder gepolsterten Umschlag ist problemlos möglich. Die Proben sollten nicht direkter Sonneneinstrahlung ausgesetzt sein. Versandmaterial können Sie unter Tel.: 0 70 71 / 565 44 00 oder per E-Mail (info@humangenetik-tuebingen.de) kostenlos anfordern.

Einsender / Klinik

Name, Vorname: _____

Einrichtung: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Telefon: _____

E-Mail: _____

Rechnung

☐ an Patient (KVA-Nr.: _____)

☐ an Einsender / Klinik ☐ an Einsender / Klinik gemäß §116b

☐ GKV (bitte Überweisungsschein Muster 10 beifügen)

Name: _____

Vorname: _____

Straße: _____

PLZ/Stadt: _____

Land: _____

E-Mail: _____

Einwilligungserklärung

Mit dieser Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung gemäß GenDG und unter Kenntnis meines Widerrufsrechts meine Einwilligung mit der/den genetischen Analyse(n) und der dafür erforderlichen Probenentnahme.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass meine personenbezogenen Daten und die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, ausgewertet und ggf. in pseudonymisierter Form in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert und der Untersuchungsauftrag oder Teile davon, falls erforderlich, an ein spezialisiertes Kooperationslabor weitergeleitet werden.

Ich willige hiermit ein, dass alle erhobenen Daten vom Zentrum für Humangenetik elektronisch gespeichert, verarbeitet, genutzt und übermittelt werden. Nähere Informationen zum Datenschutz und Ihren diesbezüglichen Rechten finden Sie unter ***www.humangenetik-tuebingen.de/datenschutz***

Hinweis

Wir aktualisieren unsere Panels in regelmäßigen Abständen gemäß des aktuellen Stands der Wissenschaft. Wir weisen daher darauf hin, dass sich die auf diesem Einsendeformular angegebene Zusammenstellung von Genen eines Gen-Sets zum Zeitpunkt der Laboranalyse geringfügig geändert haben könnte (Hinzunahme/ Wegnahme von Genen). Wir behalten uns vor, über die zum Einsatz kommende Sequenzier-Technologie (Sanger/NGS) individuell zu entscheiden. Wir weisen darauf hin, dass bei Anforderung von NGS-Panel-Diagnostik aus technischen Gründen mehr als die angeforderten Gene sequenziert werden.

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ohne Angabe von Gründen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Sofern der Patient das Einsendeformular nicht unterschrieben hat: Als behandelnder Arzt/behandelnde Ärztin bestätige ich, den Patienten gem. GenDG über die genetische Untersuchung aufgeklärt zu haben und dass mir das Einverständnis des Patienten schriftlich vorliegt.

Prädiktive Diagnostik darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte/-innen für Humangenetik oder andere Ärzte/-innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1). **Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde(r) Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.**

Minderjährige: Zur genetischen Untersuchung Minderjähriger ist die Einwilligung beider Sorgeberechtigter erforderlich. Mit Ihrer Unterschrift als nach GenDG verantwortliche ärztliche Person erklären Sie, dass Ihnen die Einwilligung aller Sorgeberechtigten vorliegt.

Im Folgenden wird ein Nichtankreuzen wie „Nein“ gewertet.

Mit der Aufbewahrung von Probenmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit, der Qualitätssicherung bzw. für ergänzende Untersuchungen (für max. 10 Jahre) bin ich einverstanden. ☐ Ja ☐ Nein

Die Untersuchungsergebnisse sollen über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden. ☐ Ja ☐ Nein

Mit der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke inkl. Publikationen in pseudonymisierter Form bin ich einverstanden. ☐ Ja ☐ Nein

Über Zusatzbefunde möchte ich informiert werden: ☐ Ja ☐ Nein

In seltenen Fällen können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sog. Zusatzbefunde). Das Berichten solcher Zusatzbefunde beschränkt sich auf pathogene Veränderungen (ACMG Klassen 4 und 5) in ausgewählten Genen, für die eine Behandlungskonsequenz für den Patient/die Patientin oder die Familie besteht (orientiert an den aktuell gültigen Richtlinien des American College of Medical Genetics and Genomics; Details zu den Genen und assoziierten Erkrankungen sind auf unserer Homepage gelistet: www.humangenetik-tuebingen.de/acmg). Ein Anspruch auf eine vollständige Analyse dieser Gene besteht nicht. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.

Nach deutschem GenDG wird der Befund der genetischen Untersuchung dem aufklärenden Arzt übermittelt. Bitte geben Sie hier die E-Mail-Adresse des aufklärenden Arztes an:

E-Mail: _____

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

Patient / Vertreter
(Druckbuchstaben)

X

Patient / Vertreter
(Datum, Unterschrift)

Arzt
(Druckbuchstaben)

X

Arzt
(Datum, Unterschrift)

DAkkS
Deutsche Akkreditierungsstelle
D-ML-21320-01-00

Das Zentrum für Humangenetik Tübingen ist von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiert.

EINSENDEFORMULAR

Tumorerkrankungen (Keimbahn)

Indikation & Anamnese

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Art der Analyse:: ❑ **betroffener** Proband ❑ **NICHT betroffener** Proband (prädiktive Analyse)

Indikation / Verdachtsdiagnose: _____

Klinische Leitsymptome: _____

Vorausgegangene genetische Diagnostik: _____

Transplantationen (Knochenmark, Gewebe, Stammzellen) ☐ Nein ☐ Ja, (bitte spezifizieren) _____

Bitte legen Sie die Ihnen vorliegenden wichtigsten Arztbriefe und Befunde in Kopie bei!

Stammbaum / Familienanamnese Konsanguinität: ☐ Ja ☐ Nein Ethnische Herkunft: _____

- Indexpatient
- nicht betroffen
- betroffen
- Überträger
- verstorben
- Elternpaar
- Verwandtenehe
- Schwangerschaft
- Abort, Totgeburt
- Geschlecht unbekannt
- Eineiige Zwillinge
- Zweieiige Zwillinge

Familienanamnese

Gibt es weitere Familienangehörige, die an derselben oder einer ähnlichen Erkrankung leiden bzw. litten wie Ihr Patient?

☐ Ja ☐ Nein

Wenn ja, bitte Auflistung der betroffenen Familienmitglieder:

Name (falls Nennung gewünscht)	Verwandtschaftsgrad zum Patienten (z.B. Mutter)	Erkrankungsalter	Diagnose / Symptome

EINSENDEFORMULAR

Tumorerkrankungen (Keimbahn)

Untersuchungsauftrag

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Sofern eine der folgenden **Indikationen (Lynch-Syndrom, Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom)** zutrifft, **muss** diese ausgewählt werden.

Untersuchungsauftrag

☐ **Individuelle Auswahl:** Bitte tragen Sie die von Ihnen ausgewählten Gene ein (beliebige Kombinationen aus allen Gen-Sets auf diesem Formular)

_____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ ,

_____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ ,

_____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ ,

_____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____ , _____

☐ **BRCA1/BRCA2 Untersuchung zur therapeutischen Indikationsstellung**
Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den Genen BRCA1 und BRCA2 in der Keimbahn zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung gemäß Fachinformation (gilt für Prostata-, Pankreas-, Mamma-, Ovarial-, Eileiter- und Peritonealkarzinom)
BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA)

Kolorektalkarzinom (CAN01)

Für gesetzlich krankenversicherte Patienten gilt: Bei Indikationsstellung „V. a. Lynch-Syndrom / Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)“ muss die folgende Option gewählt werden. Die Analyse weiterer Gene im Rahmen dieser Indikationsstellung ist genehmigungspflichtig.

☐ **Indikation: Lynch-Syndrom/hereditäres nicht-polypöses Kolorektalkarzinom (HNPCC) (CAN12)**

- ☐ es liegt kein Tumormaterial vor
  - ☐ MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (4 Gene, (inkl. MLPAs, inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3‘-Bereich von EPCAM))
- ☐ Bei nachgewiesener Mikrosatelliteninstabilität und/oder einer immunhistochemisch detektierten Expressionsminderung von MLH1, MSH2, MSH6 oder PMS2 um mehr als 50% im Tumorgewebe
  - ☐ MLH1 und/oder PMS2 (inkl. MLPAs)
  - ☐ MSH2 und/oder MSH6 (inkl. MLPAs, inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3‘-Bereich von EPCAM)
- ☐ MLH1 Promotermethylierung

☐ **Polyposis-Syndrome (CAN11)**

APC, BMPR1A, GREM1/SCG5, MBD4, MSH3, MUTYH, NF1, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11 (15 Gene)

☐ **Kolorektalkarzinom (CAN01)**

APC, ATM, AXIN2, BMPR1A, CDH1, CHEK2, GREM1/SCG5, MBD4, MLH1 (inkl. MLPA), MSH2 (inkl. MLPA, inkl. relevanter Bereiche im 3‘-Bereich von EPCAM), MSH3, MSH6 (inkl. MLPA), MUTYH, NF1, NTHL1, PMS2 (inkl. MLPA), POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53 (26 Gene)

Gynäkologische Karzinome (CAN02)

Für gesetzlich krankenversicherte Patienten gilt: Bei Indikationsstellung „V. a. familiäres Brust- und Ovarialkarzinom“ gemäß Indikationskriterien der aktuellen S3-Leitlinie Mammakarzinom muss die folgende Option ausgewählt werden. Die Analyse weiterer Gene im Rahmen dieser Indikationsstellung ist genehmigungspflichtig

☐ **Indikation: Brust- und Ovarialkarzinom**

BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CHEK2, PALB2, RAD51C (5 Gene)

☐ **Gynäkologische Karzinome**

ATM, BARD1, BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3‘-Bereich von EPCAM), MSH6, NF1, PALB2, PMS2 (inkl. MLPA), POLD1, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 (20 Gene)

- ☐ **Optionales MLPA-Set**
  MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3‘-Bereich von EPCAM), MSH6
- ☐ **Optional bei unauffälligem Befund*: erweiterte Diagnostik (inkl. Kandidatengene) (CAN21)**
  *Kein Nachweis einer pathogenen oder wahrscheinlich pathogenen Variante in 20 Core Genen.

  ABRAXAS1, BAP1, BLM, CDC73, DICER1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MRE11, MUTYH, NBN, POLE, RAD50, RECQL4, RINT1, SLX4, SMARCA4, XRCC2 (25 Gene)

Gastrointestinale Neoplasien

☐ **Magenkarzinom (CAN13)**

APC, BRCA2 (inkl. MLPA), CDH1, CHEK2, KIT, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3‘-Bereich von EPCAM), MSH6, PDGFRA, PMS2 (inkl. MLPA) (11 Gene)

- ☐ **Optionales MLPA-Set**
  MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3‘-Bereich von EPCAM), MSH6

☐ **Gastrointestinaler Stromatumor (GIST) (CAN15)**

KIT, NF1, PDGFRA, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD (7 Gene)

☐ **Gastroenteropankreatische neuroendokrine Neoplasien (CAN16)**

CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, MEN1, NF1, RET, TSC1, TSC2, VHL (10 Gene)

EINSENDEFORMULAR

Tumorerkrankungen (Keimbahn)

Untersuchungsauftrag

Zentrum für Humangenetik Tübingen

Endokrine Tumoren

☐ **Phäochromozytom und Paragangliom (CAN04)**

CDKN1B, EGLN1, FH, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, NF1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL (16 Gene)

☐ **Schilddrüsenneoplasie (CAN17)**

APC, ATM, CDC73, CDKN1B, CHEK2, DICER1, MEN1, PTEN, RET, SDHB, SDHC, TP53 (12 Gene)

☐ **Isoliertes familiäres Hypophysenadenom (CAN23)**

AIP, CDKN1B, MEN1 (3 Gene)

Pankreaskarzinom

☐ **Pankreaskarzinom (CAN06)**

APC, ATM, BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CDKN2A, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53, VHL (14 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

Tumoren des Zentralnervensystems

☐ **Tumoren des Zentralnervensystems (CAN51)**

APC, DICER1, LZTR1, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, NF1, NF2, PMS2, POT1, PTCH1, PTEN, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TP53, TSC1, TSC2, VHL (21 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

Urologische Tumoren

☐ **Prostatakarzinom (CAN03)**

ATM, BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, NBN, PALB2, PMS2 (inkl. MLPA), RAD51D, TP53 (14 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6

☐ **Nierenzellkarzinom (CAN07)**

BAP1, CDC73, CDKN1C, CHEK2, DICER1, FH, FLCN, GPC3, MET, MITF, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1 (24 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

☐ **Harnwegstumoren (CAN19)**

ATM, BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, MUTYH (9 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6

Hauttumoren

☐ **Melanom (CAN09)**

ACD, BAP1, BRCA2 (inkl. MLPA), CDK4, CDKN2A, MBD4, MITF, POT1, PTEN, RB1, TERF2IP, TP53 (12 Gene)

☐ **Basalzellkarzinom (CAN20)**

BAP1, PTCH1, PTCH2, SUFU, TERT (5 Gene)

Lungenkarzinom

☐ **Lungenkarzinom (CAN18)**

BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CHEK2, EGFR, TP53 (5 Gene)

Pädiatrische solide Tumoren

☐ **Pädiatrische solide Tumoren (CAN22)**

ALK, APC, BLM, BRCA2 (inkl. MLPA), CTR9, DICER1, DIS3L2, GPC3, HRAS, MEN1, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, NBN, NF1, NF2, PALB2, PHOX2B, PMS2, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RB1, RECQL4, REST, RET, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TP53, TRIM28, TSC1, TSC2, VHL, WT1 (37 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

Weitere familiäre Tumorerkrankungen (CAN05)

☐ **Cowden-Syndrom und Differenzialdiagnosen**

AKT1, FLCN, NF1, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, STK11 (10 Gene)

☐ **Li-Fraumeni-Syndrom und Differenzialdiagnosen**

BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CHEK2, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2, TP53 (9 Gene)

☐ **Optionales MLPA-Set**

MLH1, MSH2 (inkl. epigenetisch relevanter Elemente im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, PMS2

☐ **Neurofibromatose und Schwannomatose**

LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1 (5 Gene)

☐ **Tuberöse Sklerose**

TSC1, TSC2 (2 Gene)

☐ **Sonstige Tumorsyndrome**

ATR, BAP1, BLM, CDC73, CYLD, FH, VHL, WRN (8 Gene)

☐ **Vollständiges Gen-Set**

AKT1, ATR, BAP1, BLM, BRCA1 (inkl. MLPA), BRCA2 (inkl. MLPA), CDC73, CHEK2, CYLD, FH, FLCN, LZTR1, MLH1, MSH2 (inkl. relevanter Bereiche im 3'-Bereich von EPCAM), MSH6, NF1, NF2, PIK3CA, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SMARCB1, SPRED1, STK11, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN (33 Gene)

Die Gensets für Xeroderma Pigmentosum (ehemals CAN08) und Fanconi-Anämie (ehemals CAN10) finden Sie auf den Einsendeformularen für Hauterkrankungen (DRM10) bzw. Blutbildungsdefekte (BLD05).

Zusätzliche Untersuchungen

_____

Für Rückfragen und Beratung stehen wir Ihnen gern zur Verfügung. Bitte wenden Sie sich an unser Diagnostik-Support-Team.
www.humangenetik-tuebingen.de/diagnostic-support • diagnostic-support@humangenetik-tuebingen.de
Telefon 0 70 71 / 565 44-00