



Humangenetik
Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Laboratoriumsmedizin
Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

Transfusionsmedizin
Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

Pathologie
Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
PD Dr. med. Marcus Kremer

Mikrobiologie / Virologie
Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)

Name, Vorname (Pat.) _____
Geburtsdatum: _____
Straße: _____
PLZ, Wohnort: _____
Telefon: _____

Gesetzlich und privat versicherte Patienten

Bei V.a. **HNPCC** (Indikationskriterien siehe unten) kann die molekulargenetische Diagnostik der MMR-Gene bei gesetzlich Versicherten mit erfüllten Amsterdam II-Kriterien mit Überweisungsschein Muster 10 (Angabe von Diagnose/Indikation, gewünschte Untersuchung, ggf. Ausnahmeziffer 32010) angefordert werden. Für die Untersuchung der Mikrosatelliteninstabilität an Tumorgewebe wird ein Überweisungsschein Muster 6 oder 10 benötigt.
Privat Versicherte benötigen für diese Untersuchung eine Kostenübernahmeerklärung. Eine Kosteninformation zur Vorlage bei dem Versicherer kann bei uns angefordert werden.

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

V. a. Familiäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC) (ICD-10: [C18.9] [Z80.0])

Patient/in selbst erkrankt Prädiktive Untersuchung*

* Gemäß GenDG Genetische Beratung **vor** und **nach** prädiktiver Diagnostik erforderlich

Einsender (Stempel) - Auftragsdatum - Unterschrift

Untersuchungsmaterial

FFPE-Gewebe EDTA-Blut
 sonstiges

ggf. weitere Befundempfänger

Tumorgewebe (Stufe I)

Mikrosatelliteninstabilität an Tumorgewebe
Revidierte Bethesda-Kriterien: mindestens ein Kriterium muss erfüllt sein

- Patienten mit kolorektalem Karzinom vor dem 50. Lebensjahr;
- Patienten mit synchronen oder metachronen kolorektalen Karzinomen oder anderen HNPCC-assoziierten Tumorerkrankungen (Kolorektum, Endometrium, Magen, Ovarien, Pankreas, Urothel, Gallengänge, Dünndarm, Gehirn; Talgdrüsenadenome, Keratokanthe (Muir-Torre-Syndrom), unabhängig vom Alter;
- Patienten unter 60 Jahren mit kolorektalem Karzinom mit MSI-H-Histologie (lymphozytäre Infiltration, muzinöse und/oder Siegelring-Differenzierung bzw. medulläres Wachstum);
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter) mit einem vor dem 50. Lebensjahr erkrankten erstgradig Verwandten mit kolorektalem Karzinom oder einem HNPCC-assoziierten Tumor;
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter) und mindestens zwei erst- oder zweitgradig Verwandten mit einem kolorektalen Karzinom oder einem HNPCC-assoziierten Tumor (unabhängig vom Alter).

Immunhistochemie
 BRAF-V600E-Mutationssuche
 MLH1-Promotormethylierung

Blut (Stufe II bzw. III)

Analyse der Mismatch-Repair-Gene in Abhängigkeit vom **immunhistochemischen Befund** am Tumorgewebe

- MLH1/PMS2*
- MSH2/MSH6*

Direkte Analyse der Mismatch-Repair-Gene (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*) (wenn kein Tumorgewebe untersucht werden kann)

Amsterdam II-Kriterien: alle Kriterien müssen erfüllt sein

- Vorangegangener Ausschluss einer Familiären Adenomatösen Polyposis (FAP);
- mindestens drei Familienangehörige mit histologisch gesichertem kolorektalen Karzinom oder einem Karzinom des Endometriums, Dünndarms, Ureters oder Nierenbeckens, einer davon mit den beiden anderen erstgradig verwandt;
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen;
- mindestens ein Patient mit Diagnosestellung vor dem 50. Lebensjahr.

Zieldiagnostik auf in der Familie bekannte Mutation/Deletion (Mutation: _____ Gen: _____)

Angaben zur Klinik (z.B. Tumorarten, Immunhistochemie, Mikrosatelliteninstabilität, Erkrankte in der Familie, Erkrankungsalter, ggf. Sterbealter)

Bitte Vorbefunde beilegen

Molekular- Neuro- Stoffwechselfenetik
Pharmakogenetik
Abstammungsanalyse Forensik
Zytogenetik Pränatal/Posinatal
Reproduktionsgenetik PKD/PID
Molekulare Onkologie Pathologie
Immunogenetik Immundefekte
Immunbiologie Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie Virologie



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.) Prof. Dr. med. J.-U. Walther
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen Dr. med. Dagmar Wahl

Molekulare Onkologie:

Dipl.-Ing. (FH) Tanja Hinrichsen
Dipl.-Ing. (FH) Meike Rösemann

Molekulargenetik:

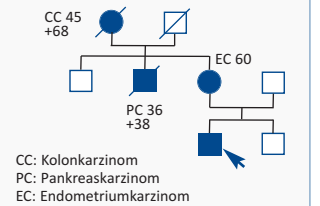
Dr. rer. nat. Christoph Marschall
Dr. rer. nat. Karin Mayer

Symbole

weiblich	männlich
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

Klinische Angaben / Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

Beispiel eines Stammbaums: Hereditäres, nicht-polypöses Kolonkarzinom



Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) - gilt nur für Untersuchungen zur Feststellung genetischer (erblicher) Eigenschaften

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

_____ einverstanden bin,

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe, mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr.(s). med. _____
Name PLZ / Ort Straße

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden,
- bei **Duo/Trio/Quattro-Analysen** (große Panels, Exome, Genome) die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Validierung von Varianten des Indexpatienten dienen,
- in seltenen Fällen gesundheitsrelevante **Zusatzbefunde** auftreten können, die mit der ursprünglichen Indikation nicht in Zusammenhang stehen.

Wichtig: Mitteilung von Zusatzbefunden mit therapeutischer oder prophylaktischer Relevanz, die zufällig oder im Rahmen der Forschung gefunden wurden

- Ja, ich wünsche die Mitteilung von Zusatzbefunden Nein, ich wünsche keine Mitteilung von Zusatzbefunden

Ort, Datum

Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter

Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

