



Humangenetik
Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Konstanze Hörtnagel

Laboratoriumsmedizin
Dr. med. Kerstin Püllmann
Dr. med. Hanns-Georg Klein

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

Pathologie
Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
Prof. Dr. med. László Füzesi

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

BRCA1- und BRCA2-Keimbahndiagnostik

Name, Vorname (Pat.): _____

Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w

Straße: _____

PLZ, Wohnort: _____

Telefon: _____

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

GKV (gesetzlich versichert)
Laborschein 10 mit Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchung und unterschriebene Einwilligung gem. GenDG erforderlich.

ambulant
 stationär*, Rechnung an Klinik stationär*, Rechnung an Einsender

PKV* (privat versichert) ambulant stationär

Selbstzahler* Rechnung an Patient Rechnung an Einsender[§]

*Zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger erstellen wir gerne eine Kosteninformation nach GOÄ (ggf. bitte ankreuzen), § in Ausnahmefällen

Diagnose/Verdacht

Diagnostische Untersuchung bei V. a. Familiäres Mamma- bzw. Ovarialkarzinom (ICD10 Code: [C50.9]/[C56]) EBM 11440

Prädiktive Untersuchung

Diagnostische Untersuchung vor Olaparib-Therapie EBM 11601

weitere Angaben zum jeweiligen Auftrag s. u.
(Untersuchung kann ohne unten stehende Angaben nicht durchgeführt werden)

Einsender (Stempel) Auftragsdatum Unterschrift

Untersuchungsmaterial

EDTA-Blut

ggf. weitere Befundempfänger

Auftrag/Indikation

Diagnostische Untersuchung bei V. a. Familiäres Mamma- bzw. Ovarialkarzinom

Familiäres Mamma- bzw. Ovarialkarzinom
Diagnostische Untersuchung bei V. a. Familiäres Mamma- bzw. Ovarialkarzinom (ICD10 Code: [C50.9]/[C56]) EBM 11440

Diagnostische Untersuchung, Indikationskriterien müssen erfüllt sein, zutreffendes bitte ankreuzen (s. u.)

Basisdiagnostik: Molekulargenetische Analyse mittels NGS **BRCA1, BRCA2, RAD51C, CHEK2, PALB2**

Erweiterte Diagnostik: (nur mit Genehmigung der Krankenversicherung) nach GOP 11449 (s. Rückseite)
Molekulargenetische Analyse mittels NGS **ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, NBN, RAD51D, TP53, PTEN, STK11**

Klinische und anamnestische **Kriterien** für die molekulargenetische Diagnostik bei V.a. **familiären** Brust- und Eierstockkrebs (Indikationskriterien gemäß S3Leitlinie Mammakarzinom):

mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt sind

mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt sind, davon 1 vor dem 51. Lebensjahr

mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 Frau an Eierstockkrebs erkrankt sind

mindestens 2 Frauen an Eierstockkrebs erkrankt sind

mindestens 1 Frau an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt sind

mindestens 1 Frau mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt ist

mindestens 1 Frau mit 50 Jahren oder jünger an bilateralem Brustkrebs erkrankt ist

mindestens 1 Mann an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind

Diagnostische Untersuchung vor Olaparib-Therapie

BRCA1, BRCA2 Analyse vor Olaparib-Therapie

Lokal fortgeschrittenes oder metastasiertes HER2-negatives Mammakarzinom

Platinsensitives, fortgeschrittenes, rezidiertes oder progressives high-grade Ovarial-/Eileiter-/Peritonealkarzinom

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

Prädiktive Untersuchung

bei fam. bekannter Variante *
(Molekulargenetischer Vorbefund des/der Index-Patienten/in erforderlich)

bei Heterozygotenrisiko ≥ 10% * (berechnet mittels Risikokalkulationsprogramm)

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



Molekular, Neuro, Stoffwechsellgenetik

Pharmakogenetik, Nutrigenetik

Abstammungsanalyse, Forensik

Zylogenetik, Pränatal/Postnatal

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. med. D. Wahl Dr. med. L. Peterson (Ä.i.WB)
Dr. med. K. Hörtnagel Dr. (Univ. Verona) M. Cohen Dr. med. F. Maier (Ä.i.WB)

Molekulare Onkologie:

Dipl.Ing. (FH) T. Hinrichsen
Dr. rer. nat. Anne Holtorf

Molekulargenetik:

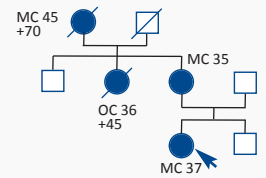
Dr. rer. nat. Ch. Marshall
Dr. rer. nat. K. Mayer

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: erblicher Brust/Eierstockkrebs



Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiagnostischen (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 klinisch relevante Zusatzbefunde auftreten können, die nicht in Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen, jedoch für mich und/oder meine Familienangehörigen eine Behandlungskonsequenz haben. Ich erhebe keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden.

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 (keine Auswahl wird als "Nein" gewertet)

Ort, Datum _____ X _____ X
Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter (bei Trioanalysen beide Eltern) Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

Gilt nur für gesetzlich Versicherte!

Genehmigungspflichtige(r) Zuschlag (GOP 11449) oder erweiterte Diagnostik >25 kb (GOP 11514) bei GKV

Mutationsuche in **weiteren Genen** zu den Indikationen in Kapitel 11.4.2 (GOP 11449) oder in **mehr als 25 kb** in Kapitel 11.4.3 (GOP 11514) sind dzt. **nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den gesetzlichen Krankenversicherer** möglich. Antragsteller(in) ist die/der Versicherte (Download des Formulars unter www.medizinische-genetik.de). Eine erweiterte Diagnostik schließt die vorherige Durchführung der Basisdiagnostik nach GOP 11513 im gleichen Krankheitsfall (4 Quartale) aus.

bitte schicken Sie bei Ablehnung durch die Krankenkasse eine Kosteninformation (Selbstzahlerleistung) entsprechend der GOÄ an die/den Versicherte(n).

Bei Ablehnung: Widerspruch oder Beschränkung auf Basisdiagnostik

