



**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. H.-G. 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

**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 10 benötigt.

Privat Versicherte benötigen für diese Untersuchung eine Kostenübernahmeerklärung. Eine Kosteninformation zur Vorlage bei dem Versicherer kann bei uns angefordert werden.

**Einwilligungserklärung und Feld für Stammbauminformation auf der Rückseite**

**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  
Nurgenetik

Abstammungsanalyse  
Forensik

Zytogenetik  
Pränatal/Posnatal

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:**

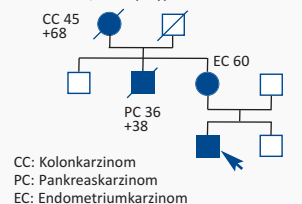
Dr. rer. nat. C. Marschall  
 Dr. rer. nat. K. Mayer

**Symbole**

<b>weiblich</b>	<b>männlich</b>
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 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 \_\_\_\_\_  
 Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter \_\_\_\_\_  
 Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person \_\_\_\_\_