

Name, Vorname:

Kontaktdresse:

biologisches Geschlecht: w m

soziales Geschlecht: w m divers
(falls abweichend von oben)

Geburtsdatum:

Datum Probenabnahme:

Dringlichkeit: Eilig (therapierelevant) Routine

Kostenübernahme: gesetzlich Versicherte (Ü-Schein Muster 10)

Privat FBREK-Konsortium ASV (bei Teamzugehörigkeit)

Material: EDTA ($\geq 1 \text{ ml}$)* Mundschleimhaut*

DNA* Tumormaterial Anderes:

Vom Labor auszufüllen:

Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

Anforderungsschein Tumorgenetik (NGS-Diagnostik*)

Ja ← Liegt eine Tumorerkrankung beim Indexpatienten vor? → Nein

Eigenanamnese

A

Welcher Tumor liegt vor?

(Falls Pathologiebefund vorhanden, bitte anhängen!)

- Mamma-Ca, Erstdiagnose Alter:.....
 Ovarial-Ca, Erstdiagnose Alter:.....
 Kolon-Ca, Erstdiagnose Alter:.....
 Prostata-Ca, Erstdiagnose Alter:.....
 Magen-Ca, Erstdiagnose Alter:.....

Sonstige Tumore:.....

Erstdiagnose, Alter:.....

Sonstige, nicht tumorassoziierte Erkrankungen:.....

Familienanamnese

B

Sind Familienangehörige von einer Tumorerkrankung betroffen?

Ja Nein

Wer:..... Womit:..... Erstdiagnose, Alter:.....

.....

.....

Gen/Variante bekannt? (wenn ja bitte angeben, Vorbefunde beilegen):.....

.....

Sonstige, nicht tumorassoziierte Erkrankungen in der Familie:.....

Besteht beim Indexpatienten oder in der Familie der Verdacht auf eines der folgenden Syndrome (weiter zu...)?:

- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) (1) Hereditäres Nicht-Polypöses Colorektales Carcinom (HNPCC) (2)
 Gorlin-Goltz-Syndrom (GG) (3) Neurofibromatose (NF1/2) (4) Li-Fraumeni-Syndrom (5) Tuberöse Sklerose (TSC 1/2) (6)

Sonstige:..... (7)

Tumorspezifische Anamnese

1 Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK)

Sind die Kriterien für den familiären Brust- und Eierstockkrebs° erfüllt?

Ja Nein

- drei an Brustkrebs erkrankten Frauen unabhängig vom Alter
 zwei an Brustkrebs erkrankten Frauen (eine Erkrankung vor dem 51. Geburtstag)
 einer an Brust- und einer an Eierstockkrebs erkrankten Frau
 zwei an Eierstockkrebs erkrankten Frauen
 einer an beidseitigem Brustkrebs erkrankten Frau (eine vor dem 51. Geburtstag)
 einer an Brustkrebs erkrankten Frau vor dem 36. Geburtstag
 einem Mann erkrankt an Brustkrebs
 Eigene Erkrankung mit triple-negativem Brustkrebs mit Erkrankungsalter vor dem 70. Geburtstag
 Eigene Erkrankung mit Eierstockkrebs vor dem 80. Geburtstag

Wird die genetische Untersuchung aufgrund einer Therapierelevanz (z.B. PARPi)° durchgeführt?

Ja Nein

- Brustkrebs (fortgeschritten/metastasiert, HER2 negativ)
 Brustkrebs, (high-risk early Breast Cancer, HER2 negativ)
 Eierstockkrebs

Besteht eine erweiterte Indikation° für eine genetische Untersuchung?

Ja Nein

(nach Kostenübernahmevereinbarung durch die Krankenkasse bzw. nach unterschriebenem Kostenvoranschlag)

- Erkrankungsalter < 65 Jahre ohne fam. Anamnese
 Triple-negativer Histologie und Erkrankungsalter > 60 Jahre, insbesondere bei Vorhandensein eines weiteren Mammakarzinoms in der Familie (unabhängig vom Erkrankungsalter)
 Invasiv lobulärer Histologie und Vorhandensein von diffusem Magenkarzinom in der Familie
 Vorhandensein von weiteren Fällen von Pankreaskarzinomen und Hochrisiko-Prostatakarzinomen in der Familie
 Personen der Ashkenazi-jüdischer Abstammung

[°]https://www.ago-online.de/fileadmin/ago-online/downloads/_leitlinien/kommission_mamma/2025/D_PDF/AGO_2025D_02_Genetik.pdf

Tumorspezifische Anamnese

2 Hereditäres Nicht-Polypöses Colorektales Carcinom (HNPCC, Lynch-Syndrom, Familiärer Darmkrebs)

Mikrosatelliteninstabilität am Tumorgewebe getestet Ja Nein Wenn ja, Ergebnis:.....
Immunhistochemie am Tumorgewebe getestet Ja Nein Wenn ja, Ergebnis:.....
MLH1-Promotormethylierung am Tumorgewebe getestet Ja Nein Wenn ja, Ergebnis:.....

Klinik:

Amsterdam-II-Kriterien erfüllt (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/10348829/>)

Ja Nein

Bethesda-Kriterien erfüllt (<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/14970275/>)

Ja Nein

3 Gorlin-Goltz-Syndrom

Verkalkung der Falx cerebri Ja Nein
Basalzellkarzinome Ja Nein
Wenn ja, Anzahl:.....
Kieferzysten Ja Nein
Palmar/plantare Pits Ja Nein
Weiteres:

4 Neurofibromatose Typ 1/2

Neurofibrome Ja Nein
Cafe-au-lait-Flecken Ja Nein
wenn ja, Anzahl:.....
Freckling Ja Nein
Lisch-Knötchen Ja Nein
Weiteres:

5 Li-Fraumeni-Syndrom

Chompret Kriterien (2015) erfüllt? Ja Nein
Tumor aus dem Li-Fraumeni-Spektrum < 46 Jahre Ja Nein
wenn ja, welche Entität und welches Alter.....
Tumorerkrankung aus Li-Fraumeni-Spektrum <56 Jahre in der Familie Ja Nein Wenn ja, wer:.....
wenn ja, welche Entität und welches Alter.....

Weiteres:

(hypodiploide) ALL unter 21 Jahre Ja Nein
TP53-Nachweis im Tumor mit hoher Allelfrequenz Ja Nein
Fehlender oder verminderter Nachweis von p53 in der IHC Ja Nein

6 Tuberöse Sklerose (TSC 1/2)

Hautauffälligkeiten Ja Nein Epilepsie Ja Nein
wenn ja, welche:..... Rhabdomyome (Herz) Ja Nein
MRT-Auffälligkeiten Ja Nein Nierenbeteiligung Ja Nein
wenn ja, welche:..... Hamartome (Auge) Ja Nein

7 Sonstige Tumore

Betroffene Organe/Tumorarten: Erstdiagnose, Alter:

.....
.....
.....

Metastasen Ja Nein

Wenn ja, Lokalisation:.....

Sonstige Anmerkungen:.....

Asservierung von Untersuchungsmaterial:

Ich bitte um die Asservierung ohne weitere Diagnostik von:

EDTA PAXgene DNA Zellkultur Anderes:



Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189:2024 akkreditiertes Medizinisches Laboratorium. Die Akkreditierung gilt nur für den in den Urkundenanlagen (D-ML-22182-01-00, D-ML-13195-08-00) aufgeführten Akkreditierungsumfang. Dies betrifft die hier mit * gekennzeichneten Analysen.

Bemerkungen:
--

Anforderungsdatum

Telefon für Rückfragen

Einsender:in

Unterschrift, Name (bitte in **DRUCKBUCHSTABEN**), Adresse oder Stempel Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist gemäß GenDG alleiniger(r) Befundempfänger:in

Patientendaten/Aufkleber

Name, Vorname

_____ männlich weiblich divers

geb. am

Straße

PLZ, Ort

- MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II
Fachbereich Humangenetik
Tel. 0341/9723800, <http://www.medvz-leipzig.de/>
- Institut für Humangenetik
Leiter: Prof. Dr. med. J. Lemke
Tel. 0341/9723800, <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/>

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und EU Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO)

Indikation (oder die angeforderte Analyse) ist **zwingend erforderlich** und muss eingetragen werden:

Bitte zwingend ausfüllen!

Ich wurde vor der Probenentnahme zu Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft sowie gesundheitlichen Risiken der Untersuchung nach dem Gendiagnostikgesetz informiert und aufgeklärt. Ich wurde informiert, dass die Proben oder die erhobenen Daten im Rahmen des Ausfallkonzepts bzw. bei nicht angebotener Diagnostik als Analyseauftrag an Dritte verschickt werden können. Weiterhin werden Daten ggf. für die Abrechnung der Diagnostik zur jeweiligen Krankenkasse übermittelt. Ich habe das Formular „Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß GenDG“ erhalten.

Ich erkläre mich mit der Probenentnahme und Durchführung der oben genannten Analyse(n) einverstanden. Über mein Recht auf Nichtwissen und die Möglichkeit, meine Einwilligung vollständig oder in Teilen zu widerrufen, wurde ich informiert.

Ich bin zudem einverstanden mit:

der **Aufbewahrung von Probenmaterial** z. B. für ergänzende Untersuchungen. ja nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus. ja nein

der **Mitteilung der Untersuchungsergebnisse** der genetischen Analysen. ja nein

der Verwendung meiner **Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienangehörigen** auf deren Wunsch, auch über meinen Tod hinaus. ja nein

der **Speicherung** meiner **genetischen Befunde** im jeweiligen Patientenverwaltungssystem für meine behandelnden Ärzt:innen. ja nein

der **Aufbewahrung und vollständigen Verwendung von pseudonymisiertem Untersuchungsmaterial und/oder Befunden für wissenschaftliche Zwecke** in Form von kumulativen Publikationen zu Fallserien innerhalb der gesetzlichen Rahmenbedingungen sowie zur **Qualitätssicherung**. ja nein

der **zukünftigen Kontaktaufnahme** durch Mitarbeiter der Humangenetik zu klinischen oder wissenschaftlichen Zwecken, z. B. einer Re-Analyse vorheriger genetischer Ergebnisse. ja nein

In seltenen Fällen können Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen. Nach der Empfehlung der ACMG (Amerikanisches Kollegium für medizinische Genetik und Genomik) berichten wir auf Ihren Wunsch hin (wahrscheinlich) krankheitsverursachende Varianten in ca. 80 Genen (u. A. für Tumor-, Bindegewebs- und Herzerkrankungen, maligne Hyperthermie und Fettstoffwechselstörungen), für die die Behandlungskonsequenzen bestehen (bspw. Möglichkeiten der Therapie, Vorsorge, Früherkennung).

Über diese Erkenntnisse möchte ich informiert werden. ja nein

In **dringenden, medizinisch notwendigen** Fällen, können wir den Befund/die Befunde auch an weitere Personen oder Einrichtungen weiterleiten. Bitte geben Sie hierzu nachfolgend die Daten des zusätzlichen Befundempfängers an:

.....
.....
.....

Die **vollständigen** Angaben zu Name und Anschrift sind **zwingend erforderlich** für die Mitteilung!

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten/gesetzl. Vertreters

.....
Name, Unterschrift des aufklärenden Arztes