

Name, Vorname:

Kontaktadresse:

Geschlecht: w m

Geburtsdatum:

Datum Probenabnahme:

Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig,
Tel. 0341/9723800 Fax. 0341/9728217

MVZ II UKL

Dringlichkeit: Eilig (therapie relevant) Routine

Kostenübernahme: Ambulant (Ü-Schein) Privat
FBREK-Konsortium ASV (bei Teamzugehörigkeit)

Vom Labor auszufüllen:
Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

Material: EDTA (≥ 1 ml) DNA Mundschleimhaut Tumormaterial Anderes:

Anforderungsschein Tumorgenetik

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, <u>Vorbefunde beilegen</u>):			
.....			
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 60. Geburtstag
- Eigene Erkrankung mit Eierstockkrebs vor dem 80. Geburtstag

Wird die genetische Untersuchung aufgrund einer Therapie relevanz (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 Kostenübernahmeerklärung durch die Krankenkasse bzw. nach unterschriebenem Kostenvorschlag)

- Erkrankungsalter < 65 Jahre ohne fam. Anamnese
- Triple-negativer Histologie und Erkrankungsalter > 60 Jahre, insbesondere bei Vorhanden eines weiteren Mammakarzinoms in der Familie (unabhängig vom Erkrankungsalter)
- Invasiv lobulärer Histologie und Vorhandensein von diffusum 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/2024/Einzeldateien/AGO_2024D_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
 Palmare/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 Entitätund welches Alter.....
 Tumorerkrankung aus Li-Fraumeni-Spektrum <56 Jahre in der Familie Ja Nein Wenn ja, wer:.....
 wenn ja, welche Entitätund 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 Tuberoöse 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:

Einsender*In

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



Durch die DAKKS nach DIN EN ISO 15189:2014
 akkreditiertes Medizinisches Laboratorium. Die
 Akkreditierung gilt nur für den in den Urkundenslogos [D-
 ML-22182-01-00, D-ML-13195-08-00] aufgeführten
 Akkreditierungsumfang. Dies betrifft die hier mit *
 gekennzeichneten Analysen.

Bemerkungen:

.....

Anforderungsdatum

.....

Telefon für Rückfragen

.....

Patientendaten/Aufkleber

Name, Vorname _____

geb. am _____ männlich weiblich

Straße _____

PLZ, Ort _____



Universitätsklinikum Leipzig
Medizin ist unsere Berufung.

Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig

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 § 8 Abs. 2 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 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 Verwendung meiner **Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienangehörigen** auf deren Wunsch, auch über meinen Tod hinaus. 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 (Zusatzbefunde). 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 Behandlungskonsequenzen bestehen (bspw. Möglichkeiten der Therapie, Vorsorge, Früherkennung). Über mein „Recht auf Nichtwissen“ bin ich aufgeklärt worden.

Über diese Zusatzbefunde 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 (§ 8 GenDG)