

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten geb. am		
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

### Angaben zur Abrechnung

- privat (Rechnung an Patient)  
 stationär (Rechnung an Klinik)  
 gesetzlich versichert



**LABOR STABER**  
Humangenetik

Arztstempel

**MVZ Dr. Staber & Kollegen GmbH**  
 Medizinisches Versorgungszentrum  
 für Humangenetik  
 Bischof-von-Henle-Straße 2a  
 93051 Regensburg  
 Tel.: 0941/946822-0  
 Fax: 0941/946822-43  
 genetik@labor-staber.de  
 http://www.labor-staber.de

## ANFORDERUNG UND EINWILLIGUNG ZUR HUMANGENETISCHEN DIAGNOSTIK

### UNTERSUCHUNGSMATERIAL - ENTSPRECHENDE RÖHRCHEN SCHICKEN WIR IHNEN GERNE AUF ANFRAGE ZU



- EDTA-Blut (2-5 ml)     DNA     Abortgewebe (1-3 cm<sup>3</sup>)  
 Heparinblut (2-5 ml)     Fruchtwasser     Chorionzotten  
 Nabelschnurblut     Sonstiges: .....

**Entnahmedatum:** .....  
 Bitte alle Proben mit dem Namen des Patienten beschriften

### ANGABEN ZUM PATIENTEN



- weiblich  
 männlich  
 ethnische Herkunft: .....

- bestehende Schwangerschaft**     ja     nein  
 erster Tag der letzten Regel (TT.MM.JJ): .....     Zwillinge  
 SSW rechnerisch: ..... Wo + ..... Tage     monochorial  
 SSW nach US: ..... Wo + ..... Tage     monoamial  
 Gravida: ..... Para: ..... Fehl-/Totgeburten: .....



- Art der Diagnostik**     diagnostisch (Patient ist erkrankt)     Befunde des Patienten beigelegt  
                                    prädiktiv (Patient ist symptomfrei)     Befunde des Indexpatienten beigelegt  
                                    pränatal     Befunde von Familienangehörigen beigelegt

Prädiktive und pränatale genetische Untersuchungen dürfen nur nach einer genetischen Beratung von einem Facharzt für Humangenetik oder einem entsprechend qualifizierten Arzt veranlasst werden. Bei diagnostischen Untersuchungen soll die verantwortliche ärztliche Person nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses der betroffenen Person eine genetische Beratung durch einen Arzt, der die Voraussetzungen nach §7 Abs. 1 und 3 erfüllt, anbieten (GenDG §7 Abs. 1 und 3, §10 Abs. 1 und 2).

**Verdachtsdiagnose / Indikation / (Familien-)Anamnese / Angaben zum (Index-)Patienten / Erkrankungsalter / Symptomatik**  
 (gegebenenfalls auch letzte Seite benutzen)



familiär bekannte Mutation ..... im Gen .....

### EINWILLIGUNG IN EINE GENETISCHE UNTERSUCHUNG GEMÄSS GENDIAGNOSTIKGESETZ

Hiermit bestätige ich, eine Aufklärung und Beratung zur genetischen Diagnostik gemäß §10 des Gendiagnostikgesetzes erhalten und verstanden zu haben. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit und Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen. Mit meiner Unterschrift gebe ich meine freiwillige Einwilligung zu der angeforderten genetischen Diagnostik und der dafür erforderlichen Blut- oder Gewebeentnahme (Zutreffendes bitte ankreuzen).

**Ich bin einverstanden, dass**

- gegebenenfalls (Teil-)Untersuchungen in einem externen Kooperationslabor durchgeführt werden,  
 das Untersuchungsmaterial zur Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse sowie für eventuell spätere Diagnosemöglichkeiten aufbewahrt wird, ohne dass hierauf ein Rechtsanspruch besteht,  
 die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern/Verwandten genutzt werden,  
 überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Qualitätssicherung ohne persönliche Daten aufbewahrt und verwendet wird,  
 erhobene Ergebnisse für wissenschaftliche Zwecke genutzt und in Fachzeitschriften ohne persönliche Daten veröffentlicht werden,  
 alle Ergebnisse und Unterlagen über einen Zeitraum von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden, ohne dass hierauf ein Rechtsanspruch besteht,  
 mir Zusatzbefunde nach den Richtlinien des *American College of Medical Genetics and Genomics* mitgeteilt werden, die nicht mit der Fragestellung in Zusammenhang stehen aber nach aktuellem Wissensstand andere klinische oder therapeutische Konsequenzen für mich oder meine Familie haben.

Ein Einverständnis, dass gegebenenfalls Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden, wird vorausgesetzt.

- nur für erweiterte Gen-Panel-Diagnostik:**     Ich willige ein, dass meine Daten für die Beantragung und ausführliche Begründung der Diagnostik an meine zuständige gesetzliche Krankenkasse übermittelt werden. Eine Sequenzanalyse von mehr als 25 Kilobasen Sequenz oder eine erweiterte HBOC-Diagnostik darf nur nach deren Genehmigung durchgeführt werden.

**Widerrufsbelehrung:** Ich erkläre, dass ich über die Möglichkeiten und Grenzen der angeforderten Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Eine angemessene genetische Beratung hat stattgefunden. Die möglichen Ergebnisse der genetischen Untersuchungen wurden in ihren denkbaren Konsequenzen ausführlich erörtert. Über die zweckgebundene Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten wurde ich schriftlich informiert und willige hiermit schriftlich ein. Alle Angaben die ich gemacht habe sowie alle Ergebnisse der Untersuchungen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Meine Daten werden streng geschützt und vor unbefugtem Zugriff gespeichert. Ich kann diese Einwilligung zur Analyse jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen. Ich habe das Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnisermittlung jederzeit zu stoppen und die Vernichtung allen Untersuchungsmaterials sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse zu verlangen. Eine Kopie dieser **Einwilligung** sowie die **Information zur Verarbeitung personenbezogener Daten** habe ich erhalten.

<p><b>Einverständniserklärung des Patienten oder des gesetzlichen Vertreters:</b></p> <p>Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit der geplanten Untersuchung und der dazu notwendigen Probenentnahme.</p> <p>_____</p> <p>Ort, Datum</p> <p>_____</p> <p>Unterschrift der Patientin/des Patienten/des gesetzl. Vertreters</p>	<p><b>Verantwortlicher Arzt:</b></p> <p>_____</p> <p>Name (bitte in Druckschrift)</p> <p>_____</p> <p>Ort, Datum</p> <p>_____</p> <p>Unterschrift behandelnde/r verantwortliche/r Ärztin/Arzt</p>
--	---

geprüft



## ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

### POSTNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut oder Gewebe (ggf. EDTA-Blut für Array-CGH oder FRAX-Gendiagnostik)**

Bitte beachten: bei gesetzlich versicherten Patienten muss der hochauflösenden Karyotypisierung mittels Array-CGH eine herkömmliche Chromosomenanalyse vorausgehen.

- Chromosomenanalyse**
- Array-CGH Diagnostik** (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
- FISH-Diagnostik** bitte abzuklärendes Mikrodeletionssyndrom oder die betreffende Chromosomenregion angeben: \_\_\_\_\_

Bitte für die Chromosomenanalyse das Blut unbedingt mit **Natrium-Heparin** (ca. 500 I.E. pro ml Blut) versetzen und gut mischen. Verwenden Sie bitte **nicht** EDTA, Citrat, Ammonium-Heparin oder Monovetten mit Granulat.

Bei Verdacht auf **Fragiles-X-Syndrom** oder für eine hochauflösende Karyotypisierung mittels **Array-CGH** ist eine molekulargenetische Untersuchung erforderlich, für die **zusätzlich EDTA-Blut** benötigt wird (siehe unten).

### PRÄNATALE DIAGNOSTIK

Überweisungsschein: **Muster 10**

- Probenmaterial: **Heparinblut, Fruchtwasser, Chorionzotten oder Gewebe**

- Chromosomenanalyse**
- FISH-Schnelltest** Zahlabweichungen der Chromosomen  13  18  21  X und Y (bitte spezifizieren)
- pränatale Array-CGH Diagnostik** (Bitte Einverständniserklärung des Patienten zur Kostenübernahme unterschrieben beilegen)
- Sonstiges** (bitte erläutern): .....

## MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIKEN

- Probenmaterial: **EDTA-Blut**

### DYSMORPHIEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Achondroplasie** (*FGFR3*)
- DiGeorge Syndrom** (Mikrodeletion 22q11.2)
- Hypochondroplasie** (*FGFR3*)
- SHOX-Defizienz (idiopathischer Kleinwuchs, Léri-Weill Dyschondrosteose, Langer mesomele Dysplasie; SHOX)**

### HÄMATOLOGIE UND GERINNUNGSSTÖRUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Protein C-Mangel** (*PROC*)
- Protein S-Mangel** (*PROS1*)
- α-Thalassämie** (*HBA1, HBA2*)
- β-Thalassämie** (*HBB*)
- Sichelzellanämie** (HbS)

### HLA-TYPISIERUNG

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Morbus Behçet** (HLA-B51)
- Narkolepsie** (DQB1\*06:02; HLA-DR15/DQ6)

### NEUROGENETIK UND MENTALE RETARDIERUNG

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

Bitte beachten: bei gesetzlich versicherten Patienten muss der hochauflösenden Karyotypisierung mittels Array-CGH eine herkömmliche Chromosomenanalyse vorausgehen.

- Array-CGH Diagnostik** (nach erfolgter Chromosomenanalyse)
  - Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt (bitte Befund beilegen)
- Chorea Huntington** (Huntingtin, *HTT*)
- Fragiles X-assoziiertes Tremor-Ataxie Syndrom** (*FXTAS; FMR1*)
- Fragiles X-Syndrom** (*FRAXA; FMR1*)
- Neurofibromatose** (*NF1*, ggf. *SPRED1*)
- Tuberöse Sklerose** (Bourneville-Brissaud-Pringle-Syndrom; *TSC1, TSC2*)

### REPRODUKTIONSGENETIK

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Adrenogenitales Syndrom** (*AGS; CYP21A2*)
- Azoospermiefaktor** (*AZF-Deletion*)
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz** (*POF, FXPOI; FMR1*)
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / CBAVD** (*CFTR*)
  - Komplettanalyse (nach Klärung der Kostenübernahme) oder
  - Stufe 1 (häufigste Mutationen gemäß EBM)
  - Stufe 2 (Komplettanalyse, abhängig von Stufe 1)

### STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Überweisungsscheine: **Muster 6 und Muster 10**

- Adrenogenitales Syndrom** (*AGS; CYP21A2*)
- Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / CBAVD** (*CFTR*)
  - Komplettanalyse (nach Klärung der Kostenübernahme) oder
  - Stufe 1 (häufigste Mutationen gemäß EBM)
  - Stufe 2 (Komplettanalyse, abhängig von Stufe 1)
- Hereditäre Pankreatitis Stufendiagnostik** *PRSS1, SPINK1/PSTI* ▶ *CFTR* ▶ *CPA1, CTRC* oder **Einzelgenanalyse**
  - PRSS1*
  - SPINK1 / PSTI*
  - CFTR*
- Hereditäre Hämochromatose** (*HFE; C282Y, H63D, S65C*)
- Mittelmeerfieber, familiär** (*MEFV*)
- Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom, UGT1A1\*28)**
- Morbus Wilson** (*ATP7B*)
- MODY Stufendiagnostik:** Typ 3 ▶ Typ 2 ▶ Typ 1 ▶ Typ 5
- MODY Paneldiagnostik:** *HNFF4A, GCK, HNFF1A, PDX1, HNFF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1* oder **Einzelgenanalyse**
  - MODY Typ 1** (*HNFF4A*)
  - MODY Typ 2** (*GCK*)
  - MODY Typ 3** (*HNFF1A*)
  - MODY Typ 5** (*HNFF1B*)

- Sonstiges** (bitte erläutern): .....



**Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)**

Bitte relevante Befunde des Patienten und gegebenenfalls der Familienangehörigen auf der Vorderseite angeben und/oder bei Bedarf auf der Rückseite erläutern. Die Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

- Familiär bekannte Mutation     entsprechend des beiliegenden Befundes des Indexpatienten  
 Angaben auf Seite 1

- Untersuchung der Gene **BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C**  
 erweiterte Diagnostik: zusätzliche Untersuchung weiterer Gene (**ATM, BRIP1, CDH1, RAD51D, TP53**)

Bitte beachten: bei gesetzlich versicherten Patienten muss die Durchführung der erweiterten HBOC-Diagnostik bei der zuständigen Krankenkasse beantragt werden.

- Angaben zur Indikation     eines der Einschlusskriterien des deutschen Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs ist erfüllt (siehe Rückseite)

Wenn keine oder unzureichende Informationen zur Familienanamnese vorliegen, machen Sie bitte folgende Angaben:

Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft des Patienten .....

verbleibendes Lebenszeitrisiko für den Erkrankungseintritt .....

**Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC)**

Bitte relevante Befunde des Patienten und gegebenenfalls der Familienangehörigen auf der Vorderseite angeben und/oder bei Bedarf auf der Rückseite erläutern. Die Untersuchungen dürfen erst dann durchgeführt werden, wenn die Indikationsstellung aus den Auftragshinweisen geprüft und beurteilt werden kann.

- Familiär bekannte Mutation     entsprechend des beiliegenden Befundes des Indexpatienten  
 Angaben auf Seite 1

- Diagnostik ohne Vorliegen von Tumormaterial: Untersuchung der Gene

**MLH1, PMS2, MSH2** (inkl. *EPCAM* Exon 9 Deletion) und **MSH6**

- alle Amsterdam-II-Kriterien sind erfüllt (siehe Rückseite)

- Diagnostik nach molekularpathologischen Vorbefunden am Tumor: Untersuchung der Gene

**MLH1 / PMS2**

oder

**MSH2** (inkl. *EPCAM* Exon 9 Deletion) / **MSH6**

- Angaben zu Vorbefunden     FAP wurde ausgeschlossen  
 Mikrosatelliteninstabilität (MSI-H)  
 Expressionsverlust von MLH1 und/oder PMS2  
 Expressionsverlust von MSH2 und/oder MSH6

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP/MAP)**  
**APC, MUTYH,**

- Familiäre juvenile Polyposis (FJP)**  
**BMPR1A, SMAD4**

- Kolonkarzinom**  
**TP53, CHEK2, MUTYH, POLE, POLD1, PTEN, STK11**

- Kolonkarzinom mit Polyposis**  
**APC, BMPR1A, MUTYH, SMAD4, GREM1, MSH3, NTHL1, PTEN, POLD1, POLE, STK11**

- Li-Fraumeni-Syndrom / Li-Fraumeni-Syndrom 2**  
**TP53, CHEK2**

- Magenkarzinom**  
**CDH1, BMPR1A, CHEK2, MLH1, MSH2** (inkl. *EPCAM* Exon 9 Deletion), **MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53**

- Magenkarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**  
**CDH1, APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2** (inkl. *EPCAM* Exon 9 Deletion), **MSH6, MUTYH, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53**

- Nierenkarzinom**  
**FH, FLCN, MET, CHEK2, PTEN, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL**

- Nierenkarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**  
**FH, FLCN, MET, BAP1, CHEK2, DICER1, DIS3L2, MLH1, MSH2** (inkl. *EPCAM* Exon 9 Deletion), **MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1**

- Pankreaskarzinom**  
**BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53**

- Pankreaskarzinom – erweiterte Diagnostik (>25kb)**  
**BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11, TP53, APC, ATM, CDC73, CHEK2, MLH1, MSH2** (inkl. *EPCAM* Exon 9 Deletion), **MSH6, PMS2, PTEN**

- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom**  
**RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL, MAX, MEN1, NF1, TMEM127**

- Prostatakarzinom**  
**BRCA2, BRCA1, CHEK2, PALB2**

- individuelle Tumordiagnostik (nach Rücksprache)**  
indikationsbezogenes und personalisiertes Multi-Gen-Panel

angeforderte Gene (ggf Rückseite benutzen):

\_\_\_\_\_

Bitte beachten: CORE-Gene sind durch Fettdruck gekennzeichnet. Bei gesetzlich versicherten Patienten muss die Durchführung der erweiterten Multi-Gen-Panel-Diagnostik (erweiterte Diagnostik bei HBOC und bei Multi-Gen-Panels >25kb) bei der zuständigen Krankenkasse beantragt werden. Änderungen am Inhalt der Multi-Gen-Panels aufgrund neuer Erkenntnisse aus der klinischen Forschung behalten wir uns vor.



**HBOC: Einschlusskriterien für eine genetische Untersuchung**

**HNPCC: Amsterdam-II-Kriterien**

Ein Kriterium muss erfüllt sein:

In einer Linie der Familie

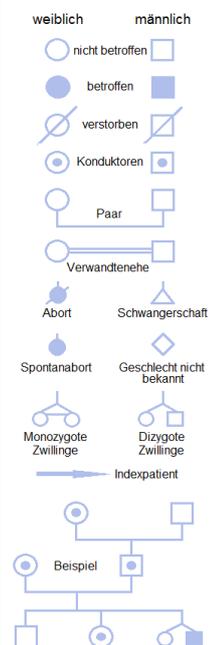
- sind mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt
- sind mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt, davon 1 vor dem 51. Lebensjahr
- sind mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 Frau an Eierstockkrebs erkrankt
- sind mindestens 2 Frauen an Eierstockkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau mit 50 Jahren oder jünger an bilateralem Brustkrebs erkrankt
- sind mindestens 1 Mann an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt

Alle Kriterien müssen erfüllt sein:

- mindestens drei Familienmitglieder mit HNPCC-assoziierten Karzinomen (Kolon/Rektum, Endometrium, Dünndarm, Urothel (Ureter/Nierenbecken))
- mindestens zwei aufeinanderfolgende Generationen betroffen
- ein Familienmitglied erstgradig verwandt mit den beiden anderen
- ein Erkrankter zum Zeitpunkt der Diagnose jünger als 50 Jahre
- Ausschluss einer familiären adenomatösen Polyposis

**WEITERE ANGABEN ZUM PATIENTEN**

**klinische Angaben / Stammbaum / Paneldiagnostik**



**HUMANGENETISCHE BERATUNGSSTELLEN**

**Regensburg**      **MVZ Dr. Staber und Kollegen GmbH**  
**Dr. med. Susanne Markus**  
 Fachärztin für Humangenetik  
**Dr. med. Saskia Herbst**  
 Fachärztin für Humangenetik  
 Bischof-von-Henle-Straße 2a  
 93051 Regensburg  
 Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

**Weiden**      **Klinikum Weiden**  
 Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
**Dr. med. Susanne Markus**  
 Fachärztin für Humangenetik  
**Dr. med. Saskia Herbst**  
 Fachärztin für Humangenetik  
 Söllnerstraße 16  
 92637 Weiden  
 Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0

**Deggendorf**      **Sozialpädiatrisches Zentrum**  
**Dr. med. Susanne Markus**  
 Fachärztin für Humangenetik  
 Perlasbergerstraße 41  
 94469 Deggendorf  
 Terminvereinbarung unter 0941 / 946822-0