Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten | geb. am

Kassen-Nr. | Versicherten-Nr. | Status

Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum

Überweisender Arzt
(bitte Praxisstempel)

PRAENATAL
PRÄNATALMEDIZIN
GYNÄKOLOGIE UND
GENETIK

T 0911 206 10 20

VOM LABOR AUSZUFÜLLEN

PC

Eingangs-datum

Befund-datum

Befund-datum

GENETISCHE DIAGNOSTIK

Gender (m/w/d) ☐ männlich ☐ weiblich ☐ divers

ABRECHNUNG

☐ gesetzlich versichert ☐ privat versichert ☐ Selbstzahler ☐ Klinik

PROBE

Datum der Abnahme

☐ Abortgewebe ☐ Blut (Heparin)

☐ Blut (EDTA) ☐ DNA aus

☐ Fruchtwasser ☐ CVS ☐ Nabelschnurblut

KLINISCHE ANGABEN genetische Vorbefunde, Vorgeschichte, Symptomatik

DIE NEUN ERKRANKUNGSGRUPPEN – GOP bitte ankreuzen

☐ 11700 Isolierte Organerkrankungen
☐ 11701 Metabolische oder endokrine Erkrankungen
☐ 11702 Syndrome mit Fehlbildungen u./o. Wachstumsstörungen
☐ 11703 Neurologische, motorische u./o. Entwicklungsstörungen
☐ 11704 Erkrankungen des hämostaseologischen u./o. blutbildenden Systems einschließlich des Immunsystems
☐ 11705 Erkrankungen der Sinnesorgane
☐ 11706 Erbliche Tumorerkrankungen
☐ 11707 Erkrankungen des Haut-, Bindegewebe- u./o. Skelettsystems
☐ 11708 Kardiale Erkrankungen

ART DER ANALYSE ☐ pränatal ☐ postnatal diagnostisch ☐ postnatal prädiktiv

BEI PRÄNATALER DIAGNOSTIK ZUSÄTZLICH

☐ IVF ☐ Konsanguinität der Eltern SSW nach Ultraschall ET nach Ultraschall
☐ ICSI ☐ Mehrlings-Schwangerschaft

Vorangegangene Schwangerschaften | Anzahl der Aborte | Geschlechtsangabe erwünscht? ☐ Ja ☐ Nein

INFO Für jede genetische Diagnostik muss eine Einwilligung nach GenDG vorliegen. Bitte Labor-Überweisungsschein Muster 10 mit genauem Auftrag beilegen, ggfs. Rücksprache in unserem Labor (T 0911 2061020). **Humangenetische Leistungen belasten nicht Ihr Laborbudget.**

ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNGEN

PRÄNATALE DIAGNOSTIK

☐ Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 13, 18 und 21, X, Y)
☐ Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 13)
☐ Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 18)
☐ Aneuploidie-Schnelltest (FISH, Trisomie 21)
☐ andere FISH-Analysen: Bitte Rücksprache
☐ Array-CGH
☐ Chromosomenanalyse (Karyogramm)
☐ NGS-Panel „Noonan-Syndrom/RASopathien“ (BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)
☐ HPO-basierte Exom-Auswertung
☐ Trio-Exom
☐ Test auf bekannte familiäre Mutation (bitte nach Möglichkeit Originalbefund beilegen)

Welche?

INFO Bei Exom-Analyse und Array-CGH immer je eine EDTA-Monovette beider Eltern mitschicken. Für Exom-Analyse sind klinische Angaben essentiell. Bitte möglichst genaue Angaben zu Ultraschallbefund, IVF/ICSI, Konsanguinität, Vorgeschichte (auch Aborte), auffällige Familienanamnese, Erkrankungen der Kindseltern u.ä.

POSTNATALE DIAGNOSTIK **NACH METHODEN**

- ☐ Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- ☐ Gonosomen
- ☐ Down Syndrom
- ☐ Spezial-FISH nach klinischer Fragestellung (Mikrodeletion)
- ☐ Einzelgen-Analyse und NGS-Panel: siehe unter klinische Fragestellung
- ☐ Array-CGH
- ☐ Exom
- ☐ Trio-Exom

POSTNATALE DIAGNOSTIK **NACH KLINISCHER FRAGESTELLUNG**

TUMORGENETIK (Indikation gemäß Auftragshinweisen zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik, siehe letzte Seite)

- ☐ Erblicher Brust- und Eierstockkrebs
  (Core-Gene: ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, aktualisiert nach Konsortium)
- ☐ BRCA1/BRCA2 + PALB2 (Companion-Diagnostik vor geplanter Therapie mit PARP-Inhibitoren)
- ☐ Familiärer Darmkrebs (Lynch-Syndrom oder Polyposis-Syndrome)
  (MLH1, MSH2, EPCAM, MSH6, PMS2, APC, CHEK2, MSH3, MUTYH, PTEN, STK11, TP53; ggf. weitere)
- ☐ Individuelles Tumor-Panel (auf Anfrage)

MÄNNLICHE INFERTILITÄT

- ☐ Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- ☐ AZF-Deletionen
- ☐ CFTR-Screening (Test auf 31 Mutationen)
- ☐ CFTR Komplett-Analyse (Sequenzierung und MLPA)

  bei CFTR-Analyse (Screening oder Komplett-Analyse) bitte Ethnie/Herkunft des Patienten angeben (siehe GenDG-EE)
- ☐ NGS-Panel „Spermiogenesestörungen“
  (ADGRG2 AK7, AR, ARMC2, AURKC, BRDT, CATSPER1, CDC14A, STRC/CATSPER2, CEP112, CFAP43, CFAP44, CFAP58, CFAP65, CFAP69, CFAP70, C11orf80, DMRT1, DNAH1, DNAH17, DNAH2, DNAH8, DPY19L2, DZIP1, FANCM, FSIP2, KLHL10, M1AP, MEIOB, NANOS1, NR5A1, PLCZ1, PMFBP1, PPP2R3C, QRICH2, SEPT12, SLC26A8, SOHLH1, SPATA16, SPEF2, SPGF2, SPINK2, SUN5, SYCE1, SYCP2, SYCP3, TAF4B, TDRD9, TEX11, TEX14, TEX15, TSGA10, TTC21A, TTC29, WDR66, XRCC2, ZMYND15, MCM8, DMC1, REC8, SMC1B, HDAC3, SOX30, NPAS2, DNAH6, RSPH3)

WEIBLICHE INFERTILITÄT

- ☐ Chromosomenanalyse (Karyogramm)
- ☐ FraX (Fremdlabor, bitte eine volle große EDTA-Monovette)
- ☐ NGS-Panel „Ovulation loss“
  (Indikationen z.B.: primäre/sekundäre Amenorrhoe, vorzeitige Menopause. Gene: ANOS1, AXL, BMP15, CCDC141, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FOXL2, FSHB, FSHR, GDF9, GNRH1, GNRHR, HFM1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, MCM8, MCM9, NANOS3, NDNF, NOBOX, NR5A1, NSMF, PGRMC1, POLR3B, PROK2, PROKR2, PSMC3IP, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SPRY4, SRA1, STAG3, SYCE1, TAC3, TACR3, WDR11
- ☐ NGS-Panel „Pregnancy loss“
  (Indikationen z.B: Wiederholte Aborte, frustrane IVF/ICSI, Molen-Schwangerschaften. Gene: AURKB, AURKC, BTG4, C11orf80, CEP120, DMC1, KHDC3L, MCM8, MCM9, MEI1, NLRP2, NLRP5, NLRP7, OOEP, PADI6, PANX1, PATL2, PSMC3IP, REC114, STAG3, SYCE1, SYCP3, TLE6, TRIP13, WEE2, ZP1, ZP2, ZP3)

ANDERE

- ☐ CFTR-Screening (Test auf 31 Mutationen)
- ☐ CFTR Komplett-Analyse (Sequenzierung und MLPA)

  bei CFTR-Analyse (Screening oder Komplett-Analyse) bitte Ethnie/Herkunft des Patienten angeben (siehe GenDG-EE)
- ☐ FVL-Mutation
- ☐ GJB2 (Sequenzierung und Deletions-PCR)
- ☐ FII-Mutation g.20210G>A
- ☐ NGS-Panel „Noonan-Syndrom/RASopathien“
  (BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1)
- ☐ NGS-Panel „Orofaziale Spalten“
  (ANOS1, CDH1, CHD7, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COLEC11, DHCR7, FGFR1, FGFR2, FLNB, GRHL3, HDAC8, IRF6, KDM6A, KMT2D, MID1, NIPBL, OFD1, PROK2, PROKR2, RAD21, SLC26A2, SMAD3, SMC1A, SMC3, TGFB2, TGFBR1, TGFBR2, TP63)
- ☐ Test auf bekannte familiäre Mutation

Welche?

INFO Weitere NGS-Panel (e.g. Herzfehler, Kardiomyopathien, Nierenfehlbildungen u.v.m.) auf Anfrage möglich. Alle Gene aus NGS-Panels können auch als Einzelgen analysiert werden.

AUFTRAGSHINWEISE FÜR GESETZLICH VERSICHERTE PATIENTEN

Sehr geehrter Einsender,

entsprechend der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (Stand 01.04.2017) ist die Indikation unter den jeweils genannten Voraussetzungen gegeben.

Zutreffendes bitte ankreuzen, sonst kann die Analyse nicht durchgeführt werden!

INDIKATIONSKRITERIEN FÜR DIE UNTERSUCHUNG DER GENE BRCA1 UND BRCA2 BEI FAMILIÄREN RISIKO (MINDESTENS EIN KRITERIUM MUSS ERFÜLLT SEIN)

- ☐ mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- ☐ mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, mindestens eine davon jünger als 50 Jahre
- ☐ mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs
- ☐ mindestens 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau aus der gleichen Linie der Familie an Eierstockkrebs
- ☐ mindestens 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs
- ☐ mindestens 1 Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs
- ☐ mindestens 1 Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs
- ☐ mindestens 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau aus der gleichen Linie einer Familie an Brust- oder Eierstockkrebs

COMPANION-DIAGNOSTIK OHNE FAMILIÄRES RISIKO

- ☐ BRCA1/2-Diagnostik vor geplanter Therapie mit PARP-Inhibitor (Olaparib)

In Einzelfällen kann bei folgenden Sonderindikationen eine Diagnostik erfolgen. Hier bitten wir Sie, die Patientin zu einer genetischen Beratung vorzustellen:

- ☐ In der Familie ist ein triple-negativer Brustkrebs vor dem 60. Lebensjahr aufgetreten
- ☐ In der Familie ist ein Fall von Eierstockkrebs vor dem 80. Lebensjahr aufgetreten
- ☐ In der Familie gibt es einen an Brustkrebs erkrankten Mann

INDIKATIONSKRITERIEN FÜR DIE UNTERSUCHUNG ZUR UNTERSUCHUNG DER MMR-GENE (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 UND EPCAM) BEI VERDACHT AUF HNPCC/LYNCH-SYNDROM

- ☐ ALLE Amsterdam-II-Kriterien erfüllt
  - Mindestens drei Familienangehörige mit HNPCC-assoziiertem Karzinom (Kolon/Rektum, Endometrium, Dünndarm, Nierenbecken/Ureter)
  - Ein betroffener Verwandter ersten Grades der beiden anderen Betroffenen
  - Erkrankungen in mindestens zwei aufeinander folgenden Generationen
  - Mindestens ein Betroffener mit der Diagnose eines Karzinoms vor dem 50. Lebensjahr
  - Ausschluss einer Familiären Adenomatösen Polyposis coli (FAP)
- ☐ Mikrosatelliteninstabiles Tumormaterial
  - Auf Basis der revidierten Bethesda-Kriterien wurde eine Untersuchung auf Mikrosatelliten-instabilität im Tumormaterial durch den Pathologen durchgeführt.
- ☐ Auffälllige Immunhistochemie am Tumormaterial
  - MLH1 und/ oder PMS2
  - MSH2 und/ oder MSH6 (+EPCAM)

Name, Datum und Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person