



**Einsender:**

**Patientendaten:**

**Rechnung:**     Überweisungsschein (Nr. 10)     privat     stationär     ambulant

**Untersuchungsanforderung Familiäre Tumordispositionen**

**Untersuchungsgrund:**     diagnostisch     prädiktiv auf familiäre Mutation \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben:**

**Familienanamnese:**

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: \_\_\_\_\_

**Entnahmedatum / Uhrzeit:**

**Unterschrift:**

**Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:**

- **Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung**
- **Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)**
- **5 ml EDTA-Bluttröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet**

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geb.datum: \_\_\_\_\_

### Therapierelevante Diagnostik von BRCA1/BRCA2

- Testung vor Einsatz eines PARP-Inhibitors  
(eine Genetische Beratung ist vor der Untersuchung nicht erforderlich)  
(Indikation: fortgeschrittenes Ovarialkarzinom, metastasiertes und HER2-negatives Mammakarzinom, metastasiertes Pankreaskarzinom nach platinbasierter Chemotherapie, metastasiertes, kastrationsresistentes Prostatakarzinom)
  

<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> <b>Hereditäres Mamma-/Ovarialkarzinom (HBOC)</b> <u>Stufe 1:</u> BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C <u>Stufe 2:</u> ATM, BRIP1, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, RAD51D, STK11, TP53</li><li><input type="checkbox"/> <b>Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)/Lynch-Syndrom</b> nach pos. MSI bzw. Expressionsminderung<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> MSH2, MSH6</li><li><input type="checkbox"/> MLH1, PMS2</li></ul>Wenn Amsterdam-II-Kriterien erfüllt sind:<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> <u>Stufe 1:</u> MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</li><li><input type="checkbox"/> <u>Stufe 2:</u> EPCAM</li></ul></li><li><input type="checkbox"/> <b>Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP)</b> APC</li><li><input type="checkbox"/> <b>MUTYH- assoziierte Polyposis (MAP)</b> MUTYH</li><li><input type="checkbox"/> <b>Polymerase Proofreading-assoziierte Polyposis (PPAP)</b> POLD1, POLE</li><li><input type="checkbox"/> <b>Panel-Analyse Polyposis coli</b> APC, MUTYH, POLD1, POLE</li><li><input type="checkbox"/> <b>Familiäre juvenile Polyposis</b> BMPR1A, SMAD4</li><li><input type="checkbox"/> <b>Peutz-Jeghers-Syndrom</b> STK11</li><li><input type="checkbox"/> <b>Cowden-Syndrom</b> PTEN</li><li><input type="checkbox"/> <b>Magenkarzinom vom diffusen Typ</b> CDH1</li><li><input type="checkbox"/> <b>Familiäres Magenkarzinom</b> BMPR1A, BRCA2, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53</li><li><input type="checkbox"/> <b>Familiäres Pankreaskarzinom</b> <u>Stufe 1:</u> BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, PALB2, STK11 <u>Stufe 2:</u> APC, ATM, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SMAD4, TP53, VHL</li><li><input type="checkbox"/> <b>Li Fraumeni-Syndrom</b> TP53, CHEK2</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> <b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)</b> MEN1</li><li><input type="checkbox"/> <b>Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2)</b> RET</li><li><input type="checkbox"/> <b>Von Hippel-Lindau-Syndrom</b> VHL</li><li><input type="checkbox"/> <b>Fanconi-Anämie</b> <u>Stufe 1:</u> FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL <u>Stufe 2:</u> BRCA1, BRCA2, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4</li><li><input type="checkbox"/> <b>Wilms Tumor</b> WT1</li><li><input type="checkbox"/> <b>Familiäres Nierenzellkarzinom</b> BAP1, CDKN1C, CHEK2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, FH, FLCN, GPC3, HNF1A, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1</li><li><input type="checkbox"/> <b>Hereditäres Phäochromozytom- und Paragangliomsyndrom</b> BAP1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL</li><li><input type="checkbox"/> <b>Tumordisposition</b> AIP, AKT1, ALK, APC, ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CBL, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTCF, DDB2, DDX41, DICER1, EGFR, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, FASLG, FH, FLCN, GALNT12, GPC3, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HRAS, IL1B, IL1RN, KIF1B, KIT, KRAS, LZTR1, MAD2L2, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLH3, MRE11, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NRAS, NTHL1, PALB2, PALLD, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAF1, RB1, REST, RET, RFWF3, RHBDF2, RNF139, RNF43, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SPINK1, SPRED1, SRC, SRGAP1, STK11, SUFU, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, TYR, UBE2T, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2</li></ul>
---	--