



**Begleitschein für eingesandte Proben**

**Erblicher Darmkrebs (HNPCC)**

Einsender  
verantwortliche/r Ärztin/Arzt (Stempel):

betreuende/r Ärztin/Arzt:

Name:

Straße:

Postleitzahl und Ort:

Patient weiblich/männlich

Nachname:

Vorname:

Geburtsdatum:

Anschrift

Straße:

Postleitzahl und Ort:

Kostenträger:

- gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 10)
- privat versichert  Selbstzahler (IGeL)
- Rechnung an Klinik

**Indikation:**

Die Indikationsstellung und die Voruntersuchungen sind Grundlage für die molekulargenetische Untersuchung.  
Bitte beachten Sie unbedingt die Rückseite!

**Aufklärung über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung**

Über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung (ggf. in einem externen Speziallabor)

wurde ich hinreichend informiert und aufgeklärt.

- Die gewonnene Probe wird nach Abschluss der Diagnostik vernichtet (Gendiagnostikgesetz § 13).
- Die Ergebnisse sollen über die 10-Jahresfrist hinaus aufbewahrt werden.
- Bei Bedarf dürfen diese Ergebnisse meiner Untersuchung für die Beratung und Untersuchung meiner Verwandten genutzt werden.

Frau/Herr Dr.

hat meine Fragen ausführlich beantwortet, ich habe keine weiteren Fragen.

Unterschrift verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Datum:

Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters

**Einwilligung der Patientin/des Patienten**

Ich hatte nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit. Ich willige in die oben genannten Untersuchungen ein. Über den Umfang der genetischen Untersuchung bin ich unterrichtet und stimme zu.

- Bei unauffälligen Befunden verzichte ich auf eine erneute genetische Beratung. Ich habe das Recht, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen. Ich habe keine weiteren Fragen.
- Als Privatversicherter oder Selbstzahler erhalte ich eine Rechnung nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ), die von mir beglichen wird.
- Ich verzichte auf eine Kopie dieser Einwilligungserklärung.

Über die Ergebnisse sollen folgende Personen einen schriftlichen Befund erhalten:

- ich selbst

der verantwortliche Arzt:

weitere behandelnde Ärzte:

Datum:

Unterschrift der Patientin / des Patienten / des gesetzlichen Vertreters



Nachname: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

**Auftrag zur molekulargenetischen Untersuchung der HNPCC-Gene MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 V. a. erblicher Darmkrebs ohne Polyposis (HNPCC)**

Verwandtschaftsverhältnis:

Inexpatient/in: \_\_\_\_\_

Verwandte/r von: \_\_\_\_\_

Verwandtschaftsverhältnis: \_\_\_\_\_

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

Geschlecht:  weiblich  männlich

Art der Probe:

EDTA-Blut

Datum der Probenentnahme: \_\_\_\_\_

Für die **direkte** Analyse der HNPCC-Gene gilt die Qualitäts-sicherungsvereinbarung Molekulargenetik nach § 135 Abs. 2 SGBV (seit dem 1.7.2015, für gesetzlich versicherte Patienten). Die genetische Untersuchung durch das Labor darf erst erfolgen, wenn die Indikationsstellung geprüft und beurteilt werden kann. Dafür sind **vollständige Angaben** erforderlich:

**A**

**Tumormaterial** des o. g. Patienten (w/m) oder eines betroffenen Familienmitgliedes **liegt vor**.

Verwandtschaftsgrad: \_\_\_\_\_

Voruntersuchungen an dem Tumormaterial sind bereits entsprechend den EBM-Anforderungen erfolgt und ergaben folgende Ergebnisse:

Mikrosatelliteninstabilität liegt vor.

Immunhistochemie auffällig mit Ausfall/Expressionsminde-rung von  MLH1  PMS2  MSH2  MSH6

**Wer ist erkrankt?**

Der o. g. Patient (w/m) ist selbst an Darmkrebs oder einem HNPCC-assoziierten Karzinom erkrankt.

Der o. g. Patient (w/m) ist selbst gesund, aufgrund einer auffälligen Familienanamnese besteht jedoch ein erhöhtes Risiko für die Entwicklung von Darmkrebs oder eines Tumors aus dem HNPCC-Spektrum im Verlauf.

**B**

**Tumormaterial** des o. g. Patienten (w/m) oder eines betroffe-nen Familienmitgliedes **liegt nicht mehr vor**. Eine Unter-suchung der Mikrosatelliteninstabilität oder Immunhisto-chemie an Tumormaterial war nach unserer Kenntnis nicht erfolgt. Es besteht jedoch ein hohes Risiko für ein HNPCC. In der Familie sind die **Amsterdam II**-Kriterien gegeben. Alle der folgenden Kriterien müssen erfüllt sein:

Vorangegangener Ausschluss einer Familiären adentomatösen Polyposis (FAP)

Mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom, wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist.

Erkrankungen in mindestens zwei aufeinander folgenden Generationen.

Mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre.

Aufgrund der bekannten Daten ist für den o. g. Patienten (w/m) von einer Wahrscheinlichkeit für eine Anlageträgerschaft von etwa \_\_\_\_ % und von einem Lebenszeitrisiko für einen (weiteren) Erkrankungseintritt von etwa \_\_\_\_ % auszugehen.

**C**

**Bereits erfolgte genetische Untersuchungen der Keimbahn-Mutationen in der Familie**

Gen: \_\_\_\_\_

Mutation: \_\_\_\_\_

Verwandtschaftsgrad: \_\_\_\_\_

Ansprechpartner:

PD. Dr. med. M. Shoukier

Dr. rer. nat. C. Bagowski