

Auftragsformular: erbliche Tumorerkrankungen

PATIENT/IN: (Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert) Name: Vorname: Geb. Datum: Strasse: PLZ / Ort: <i>Falls Patient/in nicht Rechnungsempfänger:</i> Adresse:	Verantwortlicher Arzt/Ärztin Auftraggeber/in Datum Unterschrift Befundversand (nur an verantw. Arzt/Ärztin/Klinik): Mail (Hin-gesichert):	<i>Interne Barcode Etikette IfLM</i> Material ☐ EDTA Blut (3-10ml) ☐ DNA (>50ng) ☐ Entnahmedatum:
Indikation/klinische Angaben/Familienanamnese: <u>Für Keimbahnuntersuchungen wird eine Einverständniserklärung nach GUMG gefordert.</u> Bitte auf der Rückseite ausfüllen. Bitte klären Sie auch die Kostenübernahme Analysenbeginn: ☐ sofort ☐ nach Eingang KoGu ☐ ich übernehme die Kosten bisCHF selbst, sollte die KK die KoGU ablehnen..... (Kürzel Patient/in)		

GYNÄKOLOGISCHE TUMORE

- **Brust- und Eierstockkrebs – Standard (3 Gene) [TU01]v2**
BRCA1, BRCA2, PALB2
- **Brustkrebs erweitert (13 Gene) [TU02]v3**
BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- **Eierstockkrebs erweitert (13 Gene) [TU03]v3**
BRCA1, BRCA2, ATM, BRIP1, MLH1, MSH2, EPCAM (CNV), MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11
- **Brust- und Eierstockkrebs kombiniert (19 Gene) [TU04]v4**
BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, EPCAM (CNV), MSH6, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

KOLONKARZINOM UND POLYPOSISSYNDROME

- **Lynch-Syndrom (5 Gene) [TU05]**
MLH1, MSH2, EPCAM (CNV), MSH6, PMS2
- **Polypöse Darmerkrankungen (2 Gene) [TU14]**
APC, MUTYH
- **Darmerkrankungen erweitert (mit oder ohne Polypen) (20 Gene) [TU15]v2**
APC, ATM, AXIN2, BLM, BMPR1A, CHEK2, GALNT12, GREM1, MLH3, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53

ENDOKRINOLOGISCHE TUMORE

- ❑ **Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (2 Gene) [TU09]**
MEN1, CDKN1B
- ❑ **Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (1 Gen) [TU10]**
RET
- ❑ **Multiple Endokrine Neoplasie erweitert (9 Gene) [TU25] (WES)**
AIP, CASR, CDC73, CDH23, CDKN1B, GCM2, GPR101, MEN1, RET
- ❑ **Paragangliom und Phäochromozytom (7 Gene) [TU12]v3**
FH, NF1, RET, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
- ❑ **Paragangliom und Phäochromozytom erweitert (14 Gene) [TU13]v3**
FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SCL25A11, TMEM127, VHL
- ❑ **Nebenschilddrüsenkarzinom (5 Gene) [TU24]**
CDC73, CDKN1B, GCM2, MEN1, RET

GASTROINTESTINALE TUMORE

- **Pankreaskarzinom (13 Gene) [TU08]v2**
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MSH2, EPCAM (3'UTR), MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, STK11, TP53
- **Diffuses Magenkarzinom (hereditary diffuse gastric cancer, HDGC) (2 Gene) [TU21]**
CDH1, CTNNA1

NEPHROLOGISCHE / UROLOGISCHE TUMORE

- **Prostatatakarzinom (12 Gene) [TU07]v2**
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, EPCAM (3'UTR), MSH6, PALB2, PMS2, TP53
- **Nierenzellkarzinom (14 Gene) [TU16]**
BAP1, CHEK2, DICER1, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHAF2, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
- **von Hippel Lindau (1 Gen) [TU11]**
VHL

WEITERE TUMORERKRANKUNGEN

- Li-Fraumeni-Syndrom (1 Gen) [TU06]
TP53
- Melanom (2 Gene) [TU17]
CDKN2A, CDK4
- Melanom erweitert (11 Gene) [TU18]v2
BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MITF, POT1, PTEN, TERT, TP53
- Basalzell-Nävus-Syndrom (2 Gene) [TU19]
PTCH1, SUFU
- Cowden-Syndrom (3 Gene) [TU20]
AKT1, PIK3CA, PTEN
- Retinoblastom (1 Gen) [TU22]
RB1

WEITERE GENPANEL / ANALYSEN

Genliste nach Absprache: labormedizin.genetik@ksa.ch

- ❑ **Stufendiagnostik falls vorheriges Panel unauffällig:**
umfassende Diagnostik (121 Gene) [TU23]
es werden nur Varianten der Klasse 4/5 berichtet
- ❑ **Erbliche Tumorerkrankungen – umfassende Diagnostik (121 Gene) [TU23]**
- ❑ **Nachträgliche bioinformatische Auswertung (1-10 Gene)**
- ❑ **Nachträgliche bioinformatische Auswertung (11-100 Gene)**
- ❑ **Custom Panel (11-100 Gene)**
- ❑ **Custom Panel (>100 Gene)**

TRÄGERSCHAFTSDIAGNOSTIK

Fam. Variante:.....
(Befunde bzw. weitere Angaben bitte beilegen)

Einverständniserklärung für genetische Untersuchung(en) nach GUMG:

Ich bestätige hiermit, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchung aufgeklärt wurde. Es wurde mir ausreichend Zeit für Fragen und die nötige Bedenkzeit gegeben. Meine Ärztin / mein Arzt hat mich informiert, dass ich das Recht habe, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Ich gebe meine Einwilligung für die Durchführung der hier angeforderten genetischen Analyse(n) für folgende Erkrankung:

..... ☐ **prädiktiv/präsymptomatisch** ☐ **diagnostisch/betroffen**

Mitteilung von Zufallsbefunden (Ergebnisse, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen)

Ich möchte wie folgt informiert werden:

(falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass Sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten)

- | | JA | NEIN |
|--|--------------------------|--------------------------|
| • Veranlagung für Erkrankungen, für die eine Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind..... | ☐ | ☐ |
| • Veranlagung für Erkrankungen, für die es zurzeit keine Vorsorgemassnahmen und/oder Behandlung gibt..... | ☐ | ☐ |
| • Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten..... | ☐ | ☐ |

Ich bin damit einverstanden, dass meine **Probe und meine Untersuchungsergebnisse** (Rohdaten):

- | | | |
|--|--------------------------|--------------------------|
| • Für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig..... | ☐ | ☐ |
| <i>Ansonsten wird das Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet.</i> | | |
| • In anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können..... | ☐ | ☐ |
| • Für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. Wir würden Sie dann ggf. für die genaueren Angaben kontaktieren..... | ☐ | ☐ |
| • Ich bin damit einverstanden, dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird..... | ☐ | ☐ |

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift Patient/in bzw. Beistand

.....
Unterschrift Arzt/Ärztin