

Anforderungsschein zur Durchführung einer genetischen Analyse

HBOC – DV-Kriterien erfüllt

Einsendender Arzt/Klinik Name: _____ Klinik: _____ Adresse: _____ TelNr.: _____	Abrechnung Erfolgt über DV, sofern die DV-Kriterien erfüllt sind (bitte ausfüllen – siehe unten).
Patientendaten (Etikett) Familienname: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____ Geschlecht: <input type="radio"/> ♂ <input type="radio"/> ♀ Adresse: _____	
Material: <input type="radio"/> EDTA-Blut <input type="radio"/> _____ Datum/Uhrzeit: _____	
Patient*in: Diagnose: <input type="radio"/> Brustkrebs <input type="radio"/> Eierstockkrebs Alter bei Erstdiagnose: _____	
Die DV-Kriterien gelten als erfüllt wenn eines der folgenden Kriterien zutrifft (bitte auswählen)	
<input type="radio"/> Patientin ist vor dem 36. Lebensjahr an Brustkrebs erkrankt <input type="radio"/> Patientin ist beidseitig an Brustkrebs erkrankt, auf zumindest einer Seite vor dem 51. Lebensjahr <input type="radio"/> Zwei Frauen in der Familie (einschließlich der Patientin) sind an Brustkrebs erkrankt, davon zumindest eine vor dem 51. Lebensjahr <input type="radio"/> Drei Frauen in der Familie (einschließlich der Patientin) sind an Brustkrebs erkrankt (unabhängig vom Alter, alle drei müssen auf der selben Familienseite liegen) <input type="radio"/> Es gibt einen Fall von männlichem Brustkrebs in der Familie (einschließlich des Patienten) <input type="radio"/> In der Familie sind (einschließlich der Patientin) eine Frau an Brust-, eine weitere an Eierstockkrebs erkrankt <input type="radio"/> Zwei Frauen in der Familie (einschließlich der Patientin) sind an Eierstockkrebs erkrankt	
Untersuchungsmaterial: 9ml EDTA-Blut; Versand bei Raumtemperatur	

Untersuchung

<u>Für eine Auswahl der gewünschten Analyse siehe Einverständniserklärung (nächste Seite)</u>
Verwendete Methoden umfassen Sanger-Sequenzierung, Next Generation Sequenzierung (NGS), MLPA und CNV-Analyse aus NGS-Daten. Je nach Anforderung wird die optimale Untersuchungsmethode ausgewählt, dadurch können sich zum Teil Änderungen der Genpanels ergeben. Die kodierenden Bereiche hochrelevanter Gene werden mit einer Abdeckung von 100% untersucht. Weitere Gene werden in Form eines Screenings analysiert, wodurch die Abdeckung <100% liegt. Die Sensitivität und Spezifität hängen zum Teil von den untersuchten Genen ab und werden im Befund angeführt.
Es ist eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten / der Patientin erforderlich (siehe folgende Seiten)

Ort, Datum _____

Name der/des anfordernden Fachärztin/Facharztes _____

Unterschrift/Stempel _____

Untersuchte Gene je nach gewählter Analyse

- Mammakarzinom, hereditär (BC-Konsensusgene)
 - *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*
- Ovarialkarzinom, hereditär (OC-Konsensusgene)
 - *BRCA1, BRCA2, BRIP1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, RAD51C, RAD51D*
- Mamma- und Ovarialkarzinom, hereditär (HBOC-Konsensusgene)
 - *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

Alle aufgelisteten Parameter sind im Akkreditierungsumfang (ISO EN15189) enthalten.

Zentrum für Medizinische Genetik
Vorstand: Prim. Univ. Prof. Dr. Gökhan Uyanik
Tel.: +43 1 910 21-84580
E-Mail: hkh.medgen@oegk.at

Einverständniserklärung
zur Durchführung einer genetischen Analyse
sowie zur Dokumentation der Ergebnisse in der Krankengeschichte und in Arztbriefen

Ich,, geb. am.....,
Familienname, Vorname (in Blockbuchstaben)

bestätige, dass ich durch Frau/Herrn Dr.
Familienname, Vorname der/des anfordernden Fachärztin/Facharztes (in Blockbuchstaben)

über Wesen, Tragweite, Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin (§69 GTG). Ich bin damit einverstanden, dass an einer von mir entnommenen Probe eine genetische Untersuchung hinsichtlich

der Gene *BRCA1* und *BRCA2*

sowie eine erweiterte genetische Untersuchung bzgl. (bitte auswählen):

- ☐ **Mammakarzinom, hereditär (BC-Konsensusgene)**
- ☐ **Ovarialkarzinom, hereditär (OC-Konsensusgene)**
- ☐ **Mamma- und Ovarialkarzinom, hereditär (HBOC-Konsensusgene)**
- ☐ _____

durchgeführt wird.

Falls die Analyse nicht im Labor des Zentrums für Medizinische Genetik des Hanusch-Krankenhauses möglich ist, bin ich mit dem Versand der Proben an ein anderes Labor im In- und Ausland einverstanden.

Mir ist bekannt, dass ich die Untersuchung jederzeit und ohne Angabe von Gründen abbrechen lassen und/oder auf eine Ergebnismitteilung verzichten kann. Der Befund verbleibt dann im o. g. Zentrum.

Ich erteile die Erlaubnis, dass die entnommenen Proben **in anonymisierter Form** auch für wissenschaftliche Untersuchungen, die zur Aufklärung der Krankheitsentstehung und/oder der Weiterentwicklung der diagnostischen bzw. therapeutischen Möglichkeiten sowie der Qualitätskontrolle dienen, verwendet werden dürfen.

☐ Ja ☐ Nein

Für Abrechnungszwecke werden – falls nicht schon vorhanden – im Krankenhausinformationssystem (KIS) des Hanusch-Krankenhauses meine (Versicherungs-)daten erfasst. Falls ich unten nicht widerspreche werden hier auch die Ergebnisse der genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 (§71a GTG) in meiner Krankengeschichte dokumentiert.

☐ Ich widerspreche der Dokumentation der Ergebnisse der genetischen Analysen des Typs 2 und Typs 3 (§71a GTG) in meiner Krankengeschichte und Arztbriefen. *

Ein zusammenfassender Befundbericht ergeht an oben genannte/n beratende/n Arzt/Ärztin (§71 GTG).

☐ Ich gestatte die zusätzliche Übersendung eines zusammenfassenden Befundberichts an folgende Ärzte/Ärztinnen:

.....
Name des Arztes, Adresse bzw. Ort

.....
Name des Arztes, Adresse bzw. Ort

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift der Patientin/des Patienten, oder bei Minderjährigen, beider Elternteile

.....
Stempel und Unterschrift der aufklärenden Fachärztin/des aufklärenden Facharztes

*Genetische Analysen werden in 4 Typen unterteilt:

Typ 1: Untersuchung von erworbenen Mutationen, z.B. bei Tumoren oder Leukämien.

Typ 2: Untersuchung von genetischen Veränderungen bei Personen, die von einer vererbbaeren Erkrankung betroffen sind.

Typ 3: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbbaeren Erkrankung bedingen. Zu diesem Typ zählen auch Untersuchungen, die einen Überträgerstatus für eine vererbbaere Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen verfügbar sind.

Typ 4: Untersuchung von genetischen Veränderungen, die eine Veranlagung zu einer vererbbaeren Erkrankung nachweisen, für die vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen derzeit noch nicht verfügbar sind.