



AUFTRAG ZUR HUMANGENETISCHEN DIAGNOSTIK AN TUMORGEWEBE

PATIENTENDATEN (GGF. AUFKLEBER)

Krankenkasse oder Kostenträger

Name, Vorname

Geb.-Datum

Straße, Nr.

Geschlecht

- weiblich
 männlich
 divers

PLZ

Ort

(Referenz / Aktenzeichen)

EINSENDER

Ansprechpartner (Druckschrift)

Telefon

Praxis/Klinikstempel mit Befundadresse

Datum

Unterschrift

INTERNE BEARBEITUNGS-NR. (LABORINTERN):

INTERNE QUERVERWEISE (LABORINTERN):

EILT:

(z.B. Therapierelevant)

ABRECHNUNGSINFORMATIONEN ¹

- Gesetzliche Krankenversicherung, ambulant extern (bitte Laborüberweisungsschein Nr. 10 beifügen)
 Gesetzliche Krankenversicherung, Hochschulambulanz UK Ulm (bitte Überweisungsschein Nr. 6 beifügen)
 Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum
 Privatversichert, Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)
 Interne Leistungsverrechnung Universitätsklinikum Ulm
 Abrechnung nach § 116b SGB V

¹ Bei fehlender Angabe wird die Rechnung an den Einsender gestellt. Gleiches gilt für den Fall, dass eine Abrechnung aufgrund falscher Angaben nicht möglich ist.

PROBENMATERIAL

- | | | |
|--|----------------------|---------------|
| <input type="checkbox"/> peripheres Blut (heparinisiert: 5ml, bei Neugeborenen: 1-2ml) | Entnahmedatum: _____ | |
| <input type="checkbox"/> Knochenmark (heparinisiert: 1-2 ml) | Entnahmedatum: _____ | |
| <input type="checkbox"/> Tumorgewebe (Nativ, in 0,9 NaCl steril) | Entnahmedatum: _____ | Menge: _____ |
| <input type="checkbox"/> Tumorgewebe (Kryomaterial) | Entnahmedatum: _____ | Menge: _____ |
| <input type="checkbox"/> Tumorgewebe (FFPE Block) | Entnahmedatum: _____ | Menge: _____ |
| <input type="checkbox"/> Tumorgewebe Leerschnitte/Objektträger (Kryomaterial) | Entnahmedatum: _____ | Anzahl: _____ |
| <input type="checkbox"/> Tumorgewebe Leerschnitte/Objektträger (FFPE) | Entnahmedatum: _____ | Anzahl: _____ |
| <input type="checkbox"/> Zelllinie (bitte um tel. Voranmeldung): _____ | Entnahmedatum: _____ | Medium: _____ |
| <input type="checkbox"/> Anderes: _____ | Entnahmedatum: _____ | |

Bitte beachten sie auch das [Handbuch zur Primärprobenentnahme](#) auf unserer Website

INDIKATION/DIAGNOSTISCHE FRAGESTELLUNG



UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG: FISH-BASIERTE ANALYSE BEI LEUKÄMIEN UND LYMPHOMEN

B-Zell Neoplasien

- Burkitt-Lymphome (BL) [MYC (8q24)::IGH (14q32)-Fusion, IGK (2p11.2)::MYC (8q24)-Fusion, MYC (8q24)::IGL (22q11)-Fusion, MYC BAP (8q24), BCL2 BAP (18q21), BCL6 BAP (3q27), LSI 11qBL (11q Aberration)]
- MYC-negative high-grade B-Zell-Lymphome mit 11q Aberration [z.B. 11qBL]
- Diffuse großzellige B-Zell-Lymphome (DLBCL) [BCL6 BAP (3q27), MYC (8q24)::IGH (14q32)-Fusion, MYC BAP (8q24), IGK (2p11.2)::MYC (8q24)-Fusion, MYC (8q24)::IGL (22q11) Fusion, BCL2 BAP (18q21), IGH BAP (14q32)]
- High-grade B-Zell Lymphome [z.B. MYC (8q24)::IGH (14q32)-Fusion, IGK (2p11.2)::MYC (8q24)-Fusion, MYC (8q24)::IGL (22q11) Fusion, MYC BAP (8q24), BCL2 BAP (18q21), BCL6 BAP (3q27), LSI 11qBL (11q Aberration)]
- Follikuläre Lymphome (FL) [BCL2 BAP (18q21), BCL6 BAP (3q27)]
- ALK-positives großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL) [ALK BAP (2p23), ALK (2p23)::CLTC (17q23)-Fusion]
- Marginalzonen-Lymphome (MZL)[BCL6 BAP (3q27), ELN(7q11)/7q31, IGH BAP (14q32), DDIT3 (12q13), BCL3 BAP (19q13)]
- Mantelzell-Lymphome (MCL) [CCND1 BAP (11q13), CCND2 BAP (12p13), CCND3 BAP (6p21), TP53]
- Chronische lymphatische Leukämie(CLL) [PRDM1 (6q21)/ A20 (6q23), MYC BAP (8q24), ATM (11q22), DDIT3 (12q13), 13q14, IGH BAP (14q32), TP53 (17p13)]
- Transformationen indolenter B-Zell Neoplasien [MYC BAP (8q24), TP53 (17p13)]

T-Zell Neoplasien

- Großzelliges anaplastisches Lymphom (ALCL)[ALK BAP (2p23), ggf. ALK (2p23)::NPM (5q35)-Fusion, ALK (2p23)::CLTC (17q23)-Fusion, ALK (2p23)::ATIC (2q35)-Fusion]
- T-Zell Prolymphozytenleukämie (T-PLL)[TRA/D BAP (14q11), TCL1 BAP(14q32), MTCP1 BAP (Xq28)]

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG: FISH-BASIERTE ANALYSE FÜR SOLIDE TUMORERKRANKUNGEN

- SMARCB1-assozierte Rhabdoidtumoren bzw. INI1/SMARCB1-negative Tumoren (Deletion 22q11.2)
- SMARCA4-assozierte Rhabdoidtumoren bzw. BRG1-negative Tumoren (Deletion 19p13)

Hinsichtlich weiterer möglicher FISH-Analysen mit nicht akkreditieren Assays bei hämatologischen Tumoren wie Hodgkin-Lymphomen oder primär mediastinalen B-Zell-Lymphomen [z.B. C2TA/16p13, JAK2/PDL2/9p24 BCL11A/REL (2p13~16)]. T-Zell-Lymphomen oder bei soliden Tumoren bitten wir um separate Rücksprache.

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG: DNA-BASIERTE VERFAHREN FÜR TUMORERKRANKUNGEN

- OncoScan Analyse
- Panel Mutationsanalyse (bitte zusätzlich molekulargenetischen Einsendeschein ausfüllen)
- Weitere DNA-basierte Analyse (bitte um telefonische Rücksprache, breites Spektrum verfügbar):

Stufendiagnostik gewünscht nein ja (bitte Reihenfolge angeben)

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG ZUR DURCHFÜHRUNG EINER GENETISCHEN UNTERSUCHUNG

Ich bin mit der Abnahme von Probenmaterial (z.B. Blutprobe) und der Diagnostik der unten stehenden Fragestellung(en) / Erkrankung(en) einverstanden.

Fragestellung(en)/Erkrankung(en)/Indikation(en) _____

Ich stimme zu, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial sowie die Untersuchungsergebnisse und –unterlagen (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet)

- a) in pseudonymisierter Form zur internen Qualitätssicherung, Lehre sowie für wissenschaftliche Zwecke eingesetzt und anonymisiert in wissenschaftlichen Fachzeitschriften veröffentlicht werden dürfen.

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

- b) am Universitätsklinikum Ulm für die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren im Rahmen der üblichen gesetzlichen Aufbewahrungsfristen aufbewahrt werden.

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

- c) Wenn ja: Über die vorgeschriebene gesetzliche Aufbewahrungsfrist hinaus bis zu 30 Jahre aufbewahrt werden

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

Zufallsbefunde können mitgeteilt werden, müssen es jedoch nicht. Sie haben die Möglichkeit zu entscheiden, ob und welche Zufallsbefunde mitgeteilt werden (Nicht-Ankreuzen wird als NEIN gewertet):

- a) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 1*** (mögliche, auch schwere, Erkrankungen beim Träger; vorbeugende oder therapeutische Maßnahmen vorhanden)

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

- b) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 2*** (mögliche, auch schwere, Erkrankungen beim Träger; **keine** vorbeugenden oder therapeutischen Maßnahmen)

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

Bei vorgeburtlichen Analysen und bei Kindern und Jugendlichen werden Befunde der Gruppe 2* zum Schutz des Rechts auf Nichtwissen grundsätzlich nicht mitgeteilt, wenn sich die Erkrankung erst im Erwachsenenalter manifestiert und mit einer späteren Einwilligungsfähigkeit gerechnet werden kann.

- c) Ich wünsche die Mitteilung von Zufallsbefunden der **Gruppe 3*** (Varianten, die bei Nachkommen oder verwandten Personen zu einer erblichen Erkrankung führen können)

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

Ich stimme zu, dass meine Untersuchungsergebnisse für die genetische Beratung und Untersuchung meiner erst- und zweitgradigen Verwandten (Eltern, Kinder,

Geschwister, Onkel, Tanten) Angehörigen / ausschließlich meiner folgenden Verwandten: _____ (ggf. Namen)

genutzt werden dürfen (nicht zutreffendes bitte streichen).

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

Ich stimme zu, dass meine Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergegeben werden dürfen.

Patient Ja Nein Ggf. Mutter (bei Trios) Ja Nein Ggf. Vater (bei Trios) Ja Nein

Die Untersuchungsergebnisse dürfen folgenden mitbetreuenden Ärzten mitgeteilt werden: _____

Name(n)

Die Einwilligung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit.

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten/der Patientin bzw. des gesetzlichen Vertreters

Ort, Datum

Name der verantwortlichen ärztlichen Person

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person



*Gruppe 1: Medizinisch angehbare Erkrankungen

Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **beim Träger**. Die Erkrankung kann durch **Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Gruppe 1 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung maximal 1-2%. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes).

Gruppe 2: Medizinisch nicht angehbare Erkrankungen

Die genetische Variante führt zum (wahrscheinlichen) Auftreten einer Erkrankung **beim Träger**. Die Erkrankung kann jedoch **nicht** durch **Vorsorge- oder therapeutische Maßnahmen vermieden oder günstig beeinflusst werden**. Die Wahrscheinlichkeit des Auftretens von Zufallsbefunden der Gruppe 2 beträgt bei indikationsbezogener Auswertung allenfalls wenige Prozent und variiert je nach diagnostischer Fragestellung. Das Wissen um eine solche Anlageträgerschaft hätte keine Bedeutung für Ihre medizinische Betreuung (oder die Ihres Kindes), könnte aber einen Einfluss auf die Lebensführung und Lebensplanung haben.

Gruppe 3: Überträger-Status

Die genetische Variante führt nicht zur Erkrankung beim Träger, kann jedoch zum **Auftreten einer Erkrankung unter den Nachkommen** (oder verwandten Personen) führen. Die Kenntnis solcher Varianten kann daher für die Familienplanung von Bedeutung sein. Varianten der Gruppe 3 trägt **jeder** Mensch in seinem Erbgut (Genom), insbesondere Anlagen für autosomal-rezessiv oder X-chromosomal erbliche Erkrankungen.

Zusatzbefunde werden nicht erhoben bzw. mitgeteilt.

Definition:

Der Begriff „**Zusatzbefunde**“ (englisch: *secondary findings*) bezeichnet gemäß einer seit 2015 auch vom ACMG aufgegriffenen Definition der US-amerikanischen *Presidential Commission on Bioethical Issues* bei umfassenden genetischen Untersuchungen aktiv und absichtlich erhobene Befunde, die mit der eigentlichen diagnostischen Fragestellung (dem „*primary target*“, also dem Ziel und Zweck der Untersuchung) nicht in Verbindung stehen.

Als „**Zufallsbefund**“ (englisch: *incidental/unsolicited findings*) werden hingegen Befunde bezeichnet, die zwar ebenfalls in keinem erkennbaren Zusammenhang mit der diagnostischen Fragestellung stehen, aber nicht gezielt oder absichtlich erhoben wurden.

Erstellt analog zum Musterbefund der GfH ("Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH): 24.10.2023 Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zu Zusatz- und Zufallsbefunden in der genetischen Diagnostik" Medizinische Genetik, vol. 35, no. 4, 2023, pp. 313-321. <https://doi.org/10.1515/medgen-2023-2060>)