

Untersuchungsauftrag: Tumorprädispositions-Syndrome

Instituts für Klinische Genetik und Genommedizin, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

☐ M ☐ W

Name

Gesetzlich

Privat

☐ ambulant

☐ ambulant

☐ stationär

☐ stationär

Vorname

geb.

Informationen zur Eigen- und Familienanamnese, sonstige Bemerkungen (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Diagnostik (bitte unbedingt ausfüllen!):

☐ **differentialdiagnostisch** (Symptome vorhanden)

Gibt es genetische Vorbefunde? ☐ Nein

☐ Ja. Befunde bitte auflisten (ggf. Beiblatt oder Kopien beilegen)

☐ **prädiktiv** (keine Symptome vorhanden)

Familiär bekannte Variante:

Gen: _____ Variante: _____

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen: Tel: 0931-201-29931, Fax: 0931-201-6029931, E-Mail: Diagnostik_KGGM@ukw.de

UNTERSUCHUNGSauftrag (bitte ankreuzen)

Bitte beachten Sie die gesonderten Auftragsformulare für Einzelgenanalysen, sowie Auftragsformulare für andere Panel-Diagnostiken, auf unserer Internetseite.

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche versenden!

Individueller Auftrag

☐ Analyse der folgenden Gene bzw. bei folgender Verdachtsdiagnose:

Therapierelevante Analyse (Therapieoption mit PARP-Inhibitoren)

☐ *BRCA1/2*

☐ Lokal fortgeschrittenes oder metastasiertes HER2-negatives Mammakarzinom

☐ HER2-negatives Mammakarzinom im Frühstadium mit hohem Rezidivrisiko nach Chemotherapie

☐ Platinsensitives, fortgeschrittenes, rezidiertes oder progressives high-grade Ovarial- / Eileiter- / primäres Peritonealkarzinom

☐ Metastasiertes, nach mind. 16-wöchiger platinhaltiger Erstlinien-Chemotherapie nicht progredientes Adenokarzinom des Pankreas

☐ Metastasiertes, kastrationsresistentes Prostatakarzinom

Gynäkologische Tumore

Fam. Mamma-/ Ovarialkarzinom

☐ *ATM, BARD1, BRIP1, BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDH1, PTEN, PALB2, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

Mindestens eines der folgenden Kriterien muss erfüllt sein (bitte ankreuzen):

☐ Mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter

☐ Mindestens 2 Frauen, davon 1 jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs

☐ Mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs

☐ Mindestens 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs

☐ Mindestens 1 Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs

☐ Mindestens 1 Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs

☐ Mindestens 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs

☐ Endometriumkarzinom (MSS; außer Lynch-Syndrom): (*EPCAM, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN*)

Urologische /Nephrologische Tumore

☐ Familiäres Prostatakarzinom

(*ATM, BRCA2, BRCA1, CHEK2, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PALB2, RAD51D*)

☐ erbliche Nierentumore (*BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SAHC, SDHD, TSC1, TSC2, VHL*)

☐ Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (*FLCN*)

☐ Wilms-Tumore (Nephroblastom) (*WT1*)

☐ Leiomyomatose (*FH*)

Hämatologische Neoplasien

☐ familiäre Leukämie (*ANKRD26, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, RUNX, TP53*)*

Gastrointestinale Tumor

Lynch Syndrom (HNPCC)

Verdacht auf Lynch-Syndrom bei MSI-Status & defizientem immunhistochemischen Befund (dMMR) des Tumorgewebes
(Bethesda-Kriterien erfüllt)

- ☐ Immunhistochemischer Ausfall von *MLH1* und/oder *PMS2* → (*MLH1*, *PMS2*)
- ☐ Immunhistochemischer Ausfall von *MSH2* und/oder *MSH6* → (*MSH2*, *MSH6*)
- ☐ MSI-Status (Cave: falls vorliegend, bitte unbedingt Ergebnis der immunhistochemischen Untersuchung angeben, s.o.)

Verdacht auf Lynch-Syndrom bei auffälliger Familienanamnese (ausschließlich, wenn **kein** Tumormaterial für weitere Untersuchungen vorliegt!)

- ☐ **Amsterdam-Kriterien** erfüllt (alle Kriterien müssen erfüllt sein):
 - vorangegangener Ausschluss einer FAP (familiäre adenomatöse Polyposis)
 - Min. 3 Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom, wovon einer erstgradig verwandt ist mit den beiden anderen
 - Erkrankungen in min. zwei aufeinanderfolgenden Generationen
 - Min. ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre.

(*EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*)

☐ Kolorektales Karzinom (MSS; v.a. early-onset CRC- Diagnose < 50 Jahren) (*APC*, *BMPT1A*, *BRCA2*, *EPCAM*, *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *MUTYH*, *PMS2*, *POLD1*, *POLE*, *PTEN*, *SMAD4*, *STK11*, *TP53*)

☐ Polyposis-Syndrom (*APC*, *AXIN2*, *BMPT1A*, *GREM1*, *MBD4*, *MSH3*, *MLH3*, *MUTYH*, *NTHL1*, *POLD1*, *POLE*, *PTEN*, *RNF43*, *SMAD4*, *STK11*)*

☐ Diffuses Magenkarzinom (*CDH1*, *CTNNA1*)*

☐ Familiäres Pankreaskarzinom (*ATM*, *BRCA2*, *CDKN2A*, *CHEK2*, *PALB2*, *TP53*)

☐ Gastrointestinale Stromatumore (GIST) (*KIT*, *MAX*, *MEN1*, *NF1*, *PDGFRA*, *PRKAR1A*, *SDHA*, *SDHAF2*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SMARCB1*, *TMEM127*)*

☐ Pankreatitis-assoziiertes Pankreaskarzinom (*CASR*, *CFTR***, *CTRC*, *PRSS1*, *SPINK1*)*

Endokrine Tumore

☐ Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (*MEN1*, *AIP*, *CDKN1B*)

☐ Neuroendokrine Tumoren des Pankreas (*BRCA2*, *CDKN1B*, *MEN1*, *MUTYH*, *NF1*, *PTEN*, *SDHA*, *TSC1*, *TSC2*, *VHL*)

☐ Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (*RET*)

☐ Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (*FH*, *MET*, *MAX*, *NF1*, *RET*, *SDHA*, *SDHAF2*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *TP53*, *TMEM127*, *VHL*)

☐ Schilddrüsenkarzinom (*APC*, *ATM*, *CHEK2*, *DICER1*, *FLCN*, *MEN1*, *MUTYH*, *PRKAR1A*, *PTEN*, *RET*, *SDHA*, *SDHAF2*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *SEC23B*, *STK11*, *TP53*)*

☐ Primärer Hyperparathyreoidismus (*CASR*, *CDC73*, *CDKN1B*, *CDKN1C*, *CDKN2B*, *MEN1*, *RET*)*

Phakomatosen

☐ Tuberöse Sklerose (*TSC1*, *TSC2*)

☐ Von-Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL*)

☐ Neurofibromatose Typ I (*NF1*)

☐ Neurofibromatose Typ II/ Schwannomatose (*LZTR1*, *NF2*, *SMARCB1*)

Tumore des zentralen Nervensystems

☐ Medulloblastom (*APC*, *PTCH1*, *PTCH2*, *SUFU*, *GPR161*, *ELP*)*

☐ Hirntumore (*APC*, *CDKN2A*, *POT1*, *PTCH1*, *STK11*, *SUFU*, *TP53*, *TSC1*, *TSC2*)

☐ multiple Meningeome (*BAP1*, *LZTR1*, *MN1*, *NF1*, *NF2*, *PDGFB*, *PTEN*, *SMARCB1*, *SMARCE1*)*

Sonstige Tumore/ Tumorprädispositionssyndrome

☐ PTEN-Hamartoma-Tumor-Syndrom (*AKT1*, *PTEN*, *SEC23B*)*

☐ hereditäres Retinoblastom (*RB1*)

☐ Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)

☐ Rhabdoide Tumore (*SMARCA4*, *SMARCB1*)

☐ Peutz-Jeghers-Syndrom (*STK11*)

☐ DICER1-assoziierte Tumorerkrankung (*DICER1*)

☐ Exostosis multiplex (*EXT1*, *EXT2*)*

☐ Gorlin-Syndrom (*PTCH1*, *PTCH2*, *SUFU*)*

☐ Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) (*MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*)

☐ Malignes Melanom (*ACD*, *BAP1*, *BRCA2*, *CDKN2A*, *CDK4*, *MITE*, *POT1*)

☐ Infantile Myofibrose (*NOTCH3*, *PDGFRB*)*

☐ Xeroderma pigmentosum (*DDB2*, *ERCC1*, *ERCC2*, *ERCC3*, *ERCC4*, *ERCC5*, *ERCC6*, *POLH*, *XPA*, *XPC*)*

Aktuell verwendetes Panel: TruSight Hereditary Cancer (Illumina)

Ausnahme: * Analyse Exom-basiert mit xGen Exome Hyb Panel v2 (IDT) // ** CFTR-Analyse durch externes Labor

Probenentnahme am: _____ durch: _____

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum _____ Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person _____

Arztstempel

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung nach GenDG des Patienten vorliegt.