

## Indikationsbezogene Anforderung - Tumorerkrankungen

Dieses Formular ist nur gültig in Kombination mit dem Formular  
 „Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik“

### Für gesetzlich versicherte Patienten

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) können bei gesetzlich versicherten Patienten bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Region sequenziert werden. Daher haben wir für Sie **krankheitsspezifische Gen-Sets bis je 25 kb** erstellt, die wir standardmäßig analysieren. Wird in diesem Gen-Set keine Mutation nachgewiesen, können nach Genehmigung der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden.

Sollte das Gen/die Gene, welche/s Sie analysieren wollen, nicht Teil des Standardsets sein, ist es möglich, das gewünschte Gen bzw. **ein individuelles Gen-Set** (mit maximal 25 kb) hier einzutragen:

1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_ 5. \_\_\_\_\_ 6. \_\_\_\_\_

### Für privat versicherte Patienten und Selbstzahler

Für privat versicherte Patienten empfehlen wir, vor Beginn der molekulargenetischen Untersuchung eine Kostenzusage der Krankenkasse einzuholen und uns diese vorzulegen. Bei Selbstzahlern bitten wir ebenfalls um die Kostenzusage.

Einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage (molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de).

#### Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)\*

- BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C* | 5 Gene  
 weitere Gene in Anlehnung an die Empfehlung des Deutschen  
 Konsortiums für Brust- und Eierstockkrebs | 6 Gene  
*ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, RAD51D, TP53*

#### Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)\*

- bei nachgewiesener MSI und/oder Expressionsminderung eines  
 der Gene im Tumormaterial  
*MLH1* und/oder *PMS2* bzw. *MSH2* und/oder *MSH6*  
 ohne Tumormaterial  
*MLH1, PMS2, MSH2, MSH6* | 4 Gene

#### Kolonkarzinom (ohne nähere Angabe)

- APC, MUTYH, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, SMAD4,  
 BMPR1A* | 8 Gene  
 weitere Gene nach Genehmigung | 15 Gene  
*CDH1, CHEK2, GREM1, FLCN, MSH3, NBN, NTHL1, POLE,  
 PMS2, PTEN, PTCH1, RNF43, RPS20, SEMA4A, STK11, TP53*

#### Polyposis coli

- Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP) | 2 Gene  
*APC, MUTYH*  
 erweiterte Diagnostik bei Polyposis coli | 8 Gene  
*APC, BMPR1A, MSH3, MUTYH, POLE, PTEN, SMAD4, STK11*  
 weitere Gene nach Genehmigung | 4 Gene  
*GREM1, NTHL1, POLD1, RNF43*

#### Magenkarzinom

- BRCA2, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53*  
 | 8 Gene  
 weitere Gene nach Genehmigung | 7 Gene  
*APC, ATM, BRIP1, CTNNA1, MUTYH, PMS1, SMAD4*

#### Schwannomatose

- LZTR1, SMARCB1* | 2 Gene

#### Prostatakarzinom

- BRCA1, BRCA2, CHEK2, CDH1, HOXB13, MSH6* | 6 Gene  
 weitere Gene nach Genehmigung | 14 Gene  
*MLH1, MSH2, NBN, PMS2, TP53, ATM, BAP1, BRIP1, MUTYH,  
 NF1, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11*

#### Pankreaskarzinom

- BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MEN1, PALB2, STK11, TP53*  
 | 7 Gene  
 weitere Gene nach Genehmigung | 15 Gene  
*APC, ATM, BAP1, CHEK2, CTRC, MLH1, MSH2, MSH6,  
 POLD1, PMS2, RAD51C, RAD51D, RNF43, SPINK1, VHL*

#### Nierenkarzinom

- BAP1, CHEK2, CDKN2A, FLCN, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2,  
 PMS2, PTEN, SMARCB1, STK11, TP53, VHL* | 14 Gene

#### Schilddrüsenkarzinom

- APC, BRCA1, CDKN1B, MSH6, PTEN, STK11, RET, TP53*  
 | 8 Gene

#### Melanom

- BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1, PTEN, RB1,  
 TP53* | 9 Gene

#### Multiple endokrine Neoplasie

- CDKN1B, MEN1, RET* | 3 Gene

#### Retinoblastom

- RB1* | 1 Gen

#### Tuberöse Sklerose

- TSC1, TSC2* | 2 Gene

\* Indikationsbezogene genetische *in vitro*-Diagnostik mit eigener  
 Ziffer (EBM)