

Molekulargenetik

Die Neufassung der Vereinbarung von Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB V zur Erbringung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen Erkrankungen stellt eine Reihe von Anforderungen an den Arzt, auf die wir Sie mit sogenannten Auftragshinweisen aufmerksam machen müssen. Dazu gehören auch die Hinweise zur fachgerechten Entnahme und zur Behandlung von Untersuchungsmaterial, die Sie in unserem elektronisch zugänglichen Leistungsverzeichnis und unter den Einsenderinformationen finden.

Weiterhin sind folgende Punkte bereits bislang durch das Ausfüllen unseres Auftrags Scheins bzw. unseres Formulars zur Einverständniserklärung gewährleistet:

- Es muss ein Nachweis bzw. eine Bestätigung gemäß GenDG über die Aufklärung und Einwilligung des Patienten oder seines gesetzlichen Vertreters zur Durchführung molekulargenetischer Untersuchungen vorliegen
- Die Angabe zu molekulargenetischen Voruntersuchungen des Patienten oder der Risikoperson in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung ist erforderlich
- Die Angabe, ob es sich um eine diagnostische, prädiktive oder eine vorgeburtliche Untersuchung handelt, ist erforderlich
- Es muss die Art und das Entnahmedatum des Untersuchungsmaterials angegeben werden
- Es müssen die für die Prüfung des Auftrags erforderlichen klinischen und anamnestischen Angaben vorhanden sein

Wir bitten um Beachtung, dass sich zum 1. Juli 2015 Änderungen ergeben haben, die spezielle Indikationskriterien für die Krankheitsbilder Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (HNPCC) und Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom erforderlich machen sowie insgesamt eine Konkretisierung der Angaben zum Indexpatienten in einer Familie bedingen.

Neu ist die erweiterte Notwendigkeit von Angaben zum Indexpatient (betroffener Patient) in der Familie:

Es müssen folgende Angaben zum Indexpatient vorliegen:

- Wenn ein Indexpatient bekannt ist, sind die Angaben von Vorbefunden (Mutation, Erkrankung, genetischer Verwandtschaftsgrad) erforderlich



- Liegen zum Indexpatienten keine oder nur unvollständige Informationen vor, ist eine genetische Mutationssuche bei einem Patienten oder einer Risikoperson mit formalgenetisch möglicher Anlageträgerschaft gesondert zu begründen. Die Begründung umfasst mindestens schriftliche Angaben über die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft oder das verbleibende Lebenszeitrisiko für den Erkrankungseintritt.
- Je Familie soll i.d.R. nur ein Indexpatient untersucht werden. Hierbei ist darauf zu achten, dass es sich um den Indexpatienten mit der höchsten Mutationsnachweiswahrscheinlichkeit handelt.

In unklaren Fällen soll eine konsiliarische Erörterung zur Klärung der Indikationsstellung zwischen dem Einsender als verantwortlicher ärztlicher Person und uns als dem untersuchenden Labor erfolgen.

Diese Vorschriften betreffen die indikationsbezogenen Untersuchungen auf die monogenen Erkrankungen, die im Kapitel 11.4.2 des EBM aufgeführt sind.

Für das erbliche Mamma- und Ovarialkarzinom müssen folgende Indikationskriterien beachtet werden:

Mindestens eines der folgenden Kriterien muss erfüllt sein:

- 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.



Für das erbliche non-polypöse kolorektale Karzinom müssen folgende Indikationskriterien beachtet werden:

1. Für die Mikrosatellitenanalyse

muss mindestens eines der folgenden Kriterien (revidierte Bethesda-Kriterien) erfüllt sein:

Patienten mit kolorektalem Karzinom vor dem 50. Lebensjahr.

- Patienten mit synchronen oder metachronen kolorektalen Karzinomen oder anderen HNPCC-assoziierten Tumoren¹, unabhängig vom Alter.
- Patienten mit kolorektalem Karzinom mit MSI-H Histologie² vor dem 60. Lebensjahr.
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der einen Verwandten 1. Grades mit einem kolorektalen Karzinom oder einem HNPCC-assoziierten Tumor vor dem 50. Lebensjahr hat.
- Patient mit kolorektalem Karzinom (unabhängig vom Alter), der mindestens zwei Verwandte 1. oder 2. Grades hat, bei denen ein kolorektales Karzinom oder ein HNPCC-assoziiertes Tumor (unabhängig vom Alter) diagnostiziert wurde.

2. Für die direkte Analyse der HNPCC-Gene

müssen alle folgenden Kriterien (Amsterdam-II-Kriterien) erfüllt sein:

- Vorangegangener Ausschluss einer Familiären adenomatösen Polyposis (FAP),
- Mindestens drei Familienangehörige erkrankten an einem HNPCC-assoziierten Karzinom, wovon einer Verwandter ersten Grades der beiden anderen ist,
- Erkrankungen in mindestens zwei aufeinanderfolgenden Generationen und
- mindestens ein Patient mit der Diagnose eines Karzinoms ist jünger als 50 Jahre.

