



Humangenetik

Dr. med. Imma Rost
Dr. med. Sandra Wilson

Laboratoriumsmedizin

Dr. med. Hanns-Georg Klein
Dr. med. Kaimo Hirv (komm.)

Transfusionsmedizin

Dr. med. Kaimo Hirv
Dr. med. H.-G. Klein (komm.)

Pathologie

Prof. Dr. med. Barbara Dockhorn-Dworniczak
PD Dr. med. Marcus Kremer

Mikrobiologie / Virologie

Dr. med. Hartmut Campe
Dr. med. Hanns-Georg Klein

Stoffwechselgenetik

Name, Vorname (Pat.) _____
Geburtsdatum: _____ Geschlecht: m w
Straße: _____
PLZ Wohnort: _____
Telefon: _____

Kostenträger (bitte unbedingt angeben)

GKV (gesetzlich versichert)
Humangenetik: vollständig ausgefüllter Laborschein 10 (Angabe von Diagnose/ICD 10, gewünschte Untersuchungen) und unterschriebene Einwilligung erforderlich!
 PKV¹⁾ (privat versichert) ambulant stationär
 Selbstzahler¹⁾ Rechnung an Patient Rechnung an Einsender²⁾
 ¹⁾ bitte schicken Sie mir eine Kosteninformation nach GOÄ zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme mit meinem Kostenträger
 ²⁾ nur in Ausnahmefällen und nach Rücksprache

Auftrag/Indikation - Diagnose/Verdacht

Verantwortliche Ärztliche Person (gem. GenDG)

Stempel, Telefon- und Faxnummer, Unterschrift

Untersuchungsmaterial (Art, Menge, ggf. Entnahmezeitpunkt)

EDTA-Blut

Hinweis: Unbeschriftetes Material muss verworfen werden!

Weitere Befundempfänger (nur mit schriftlicher Einwilligung des Patienten, s. Rückseite)

Stoffwechselerkrankungen/Endokrinologie (Paneldiagnostik)

Fettstoffwechselstörungen - Hyperlipidämie

- Primäre Hypercholesterinämie (**APOB, LDLR**)
- Primäre Hypercholesterinämie (**APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9**)
- Primäre Hypertriglyceridämie (**APOA5, APOC2, GPIHBP1, LPL**)
- Gemischte Hyperlipoproteinämie (**APOA1, APOE, LIPC**)
- Hyperlipidämie, nicht näher klassifizierbar (**APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPC, LPL, PCSK9**)

Sonstige

- CDG-Syndrom (**ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, DPM1, MOGS, MPDU1, MPI, PMM2, SLC35C1, SRD5A3, TUSC3**)
- CDG-Syndrom (**ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TUSC3**)
- Harnstoffzyklus-Defekt (**ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15**)
- Hereditäre Hämochromatose Stufe I (**HFE-C282Y/H63D** Genotypisierung)
- Hereditäre Hämochromatose Stufe II (**BMP6, HAMP, HFE, HFE2, SLC40A1, TFR2**)

Fettstoffwechselstörungen - Hypolipoproteinämie

- Hypoalphalipoproteinämie (**ABCA1, APOA1, LCAT**)
- Hypobetalipoproteinämie (**ANGPTL3, APOB, MTP, PCSK9**)
- Hypolipoproteinämie, nicht näher klassifizierbar (**ABCA1, ANGPTL3, APOA1, APOB, LCAT, MTP, PCSK9**)

- Hyperoxalurie (**AGXT, GRHPR, HOGA1**)
- Maligne Hyperthermie (**CACNA1S, RYR1**)
- MODY-Diabetes (**ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1**)
- Mukopolysaccharidosen (**ARSB, GALNS, GLB1, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH**)
- Porphyrinen, akute (**ALAD, CPOX, HMBS, PPOX**)
- Porphyrinen, nicht-akute (**ALAS2, FECH, UROD, UROS**)

Hinweis: Basisdiagnostik (blau), erweiterte Diagnostik (grün, **Genehmigungspflicht bei gesetzlich Versicherten, siehe auch Information auf der Rückseite**)

Stoffwechselerkrankungen/Endokrinologie (Einzelindikationen)

OMIM-P Erkrankung (BETROFFENES GEN) [ICD-10-Code]

- 200100 Abetalipoproteinämie (**MTP**) [E78.6]
- 201910 Adrenogenitales Syndrom, AGS (**CYP21A2, CYP11B1 a. Anf.**) [E25.09]
- 107680 Apolipoprotein A-I-Defizienz (**APOA1**) [E78.6]
- 606368 Apolipoprotein A-V-Defizienz (**APOA5**) [E78.6]
- 144010 Apolipoprotein B-Defizienz, FLDB (**APOB**) [E78.6]
- 207750 Apolipoprotein C-II-Defizienz (**APOC2**) [E78.6]
- 238600 Chylomikronämie, familiär (**LPL, APOC2**) [E78.3]
- 218800 Crigler-Najjar-Syndrom (**UGT1A1-TA-Expansion**) [E80.5]
- 223000 Congenitale Lactase-Mangel (LCT) [E73.0]
- 304800 Diabetes insipidus renalis (**AVPR2**) [N25.1]
- 107741 Dysbetalipoproteinämie (Typ III-Hyperlipidämie) (**APOE2/3/4**) [E78.2]
- 136120 Fish-Eye Disease (**LCAT**) [E78.6]
- 229600 Fructose-Intoleranz (**ALDOB, FBP1**) [E74.1]
- 305900 G6PD-Defizienz (**G6PD**) [D55.0]
- 604091 HDL-Defizienz-Syndrom (**APOA1, LCAT, ABCA1**) [E78.6]
- 235200 Hämochromatose (**HFE-C282Y/H63D**) [E83.1]
- 151670 Hepatischer Lipase-Mangel (**HTGL**) [E78.4]
- 143890 Hypercholesterinämie, familiär (**APOB, LDLR, PCSK9, LDLRAP1**) [E78.0]
- 259900 Hyperoxalurie, primäre, X-gebunden (**AGXT**) [E74.8]

OMIM-P Erkrankung (BETROFFENES GEN) [ICD-10-Code]

- 605019 Hypobetalipoproteinämie, familiär (**APOB**) [E78.6]
- 245900 Lecithin-Cholesterin-Acyltransferase-Defizienz (**LCAT**) [E78.6]
- 238600 Lipoproteinlipase-Defizienz, familiär (**LPL**) [E78.9]
- 143500 Meulengracht (Gilbert)-Syndrom (**UGT1A1-TA-Expansion**) [E80.4]
- 201450 Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Defizienz (**MCAD**) [E85.0]
- 125850 MODY-Diabetes Typ 1 (**HNF4A**) [E11.9]
- 125851 MODY-Diabetes Typ 2 (**GCK**) [E11.9]
- 600496 MODY-Diabetes Typ 3 (**HNF1A**) [E11.9]
- 606352 MODY-Diabetes Typ 4 (**PDX1**) [E11.9]
- 125853 MODY-Diabetes Typ 5 (**HNF1B**) [E11.9]
- 301500 Morbus Fabry (**GLA**) [E75.2]
- 608013 Morbus Gaucher (**GBA**) [E75.2]
- 608013 Morbus Pompe (**GAA**) [E74.0]
- 176100 Porphyria cutanea tarda (**UROD**) [E80.2]
- 176000 Porphyrie, akut intermittierend (**HMBS**) [E80.2]
- 606054 Propionazidämie (**PCCA, PCCAB**) [E71.1]
- 270400 Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (**DHCR7**) [Q87.1]
- 276700 Tyrosinämie (**FAH**) [E70.2]
- 277900 Wilson Krankheit (**ATP7B**) [E83.0]

neonatalis basic (15 Gene)

Genetische Zieldiagnostik (in Ergänzung zum Neugeborenen-Screening) bei V.a. _____ Gen: _____
(Auswahlliste: **ACADM, ACADVL, BCKDHA, BCKDHB, BTD, CACTD, CPT1A, CPT2, CYP21A2, DBT, GALT, GCDH, HADHA, IVD, PAH, SLC25A20**)

Molekulär-, Neuro-, Stoffwechselgenetik
Pharmakogenetik
Nurgenetik
Abstammungsanalyse
Forensik
Zytogenetik
Pränatal/Postnatal
Reproduktionsgenetik
PKD/PID
Molekulare Onkologie
Pathologie
Immunogenetik
Immundefekte
Immunbiologie
Klinische Chemie
Molekulare Mikrobiologie
Virologie



Genetische Beratung

Dr. med. Imma Rost (Ltg.)
Dr. (Univ. Verona) Monika Cohen

Dr. med. Sandra Wilson
Dr. med. Dagmar Wahl

Stoffwechselgenetik:

Dipl.-Biol. Birgit Busse
Dr. rer. nat. Christoph Marschall

Molekulargenetik:

Dr. rer. nat. Christoph Marschall
Dr. rer. nat. Karin Mayer

Symbole

weiblich	männlich
nicht betroffen	nicht betroffen
betroffen	betroffen
verstorben	verstorben
Überträger	Überträger
Geschlecht nicht festgestellt	Schwangerschaft
Spontanabort	Schwangerschaftsabbruch
Eineiige Zwillinge	Zweieiige Zwillinge
Indexpatient	Infertilität

Klinische Angaben / Stammbaum (bitte verwenden Sie die nebenstehenden Symbole)

Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das GenDG fordert für genetische Untersuchungen eine ausführliche **Aufklärung** und eine schriftliche **Einwilligung** sowie vor prädiktiven (bei Gesunden) und vorgeburtlichen Analysen zusätzlich eine **genetische Beratung**. Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH) empfehlen, nachstehende Sachverhalte im Rahmen der Einwilligung zu klären. Bitte nehmen Sie Streichungen vor, falls Sie einzelnen Punkten nicht zustimmen wollen.

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde,
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen,
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin,
- mit der Durchführung der **genetischen Untersuchung** zur Klärung der in Frage stehenden **Indikation/Diagnose/Verdacht**

_____ einverstanden bin,

- im Zusammenhang mit der o.g. Indikation - falls erforderlich - mit der parallelen Untersuchung mehrerer Gene mittels "Next Generations Sequencing" einverstanden bin,
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden **Probenmaterials** nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe,
- mein **Probenmaterial** und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle,
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe,
- der Aufbewahrung der **Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe,
- der **Weiterleitung** des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme,
- damit einverstanden bin, dass die Befunde der Untersuchung(en) auch an weitere, nachfolgend benannte Ärzte geschickt werden:

Dr(s). med. _____
Name Plz / Ort Straße

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann,
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann,
- mir nur die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in Rechnung gestellt werden,
- ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (**Recht auf Nichtwissen**),
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden.

_____ Ort, Datum
_____ Unterschrift Patient(in) oder gesetzlicher Vertreter
_____ Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

Für gesetzlich Versicherte:

Genehmigungspflicht für Zuschlag oder erweiterte Diagnostik >25 kb

EBM Kap 11.4.3, GOP 11514 und 11512 - **nicht frei anforderbar - telefonische Rücksprache erforderlich!**

Mutationsuche, Deletions-/Duplikationsdiagnostik in mehr als 25 kb (beinhaltet die Basisdiagnostik), dzt. **nur nach genehmigter Kostenübernahme durch den Versicherer³⁾** (erfordert eine ausführliche Begründung der medizinischen Notwendigkeit sowie den Nachweis der therapeutischen Konsequenz **für jedes untersuchte Gen** im Einzelfall). Eine erweiterte Diagnostik schließt die Durchführung der Basisdiagnostik im gleichen Krankheitsfall aus.

³⁾ Dzt. werden weniger als 10% der Anträge genehmigt (Stand 1/2017). Die Genehmigungspflicht wurde vom BMG beanstandet, gegen die Beanstandung ist eine Klage des G-BA anhängig. Aktuelle Informationen finden Sie auf unserer Homepage oder in unserem Bulletin.