

Name, Vorname und Adresse der Versicherten	
	geb. am

- weiblich
 männlich

Ethnische Herkunft:

Kostenträger

- Gesetzliche KV
 (Überweisungsschein Muster 10)
 Private KV
 Selbstzahler
 Rechnung an Einsender/Klinik



Zentrum für
Humangenetik
Regensburg

Anforderungsformular Hehr-Labor Genetische Diagnostik Leber- und Lungen- Erkrankungen, Hormonstörungen

Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

Befundbrief beiliegend

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt Histologiebefund der Leberbiopsie beiliegend

Angaben zu Vorbefunden: _____

Aktuelle Untersuchung ist: differentialdiagnostisch prädiktiv (ohne klinische Symptomatik) pränatal

Indexfall in Familie bekannt: ja (bitte Angaben zu Vorbefunden) nein

Untersuchungsmaterial: EDTA-Blut DNA Gewebe Entnahmedatum: _____

Infektion bekannt: HIV, Hepatitis oder ggf. andere: _____

Bestätigung über Vorliegen der Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz (oder unterschriebene Einwilligungserklärung als Kopie beifügen)

Hiermit **bestätige ich als veranlassender Arzt**, dass der Patient bzw. seine Sorgeberechtigten über die hiermit beauftragte genetische Untersuchung von mir aufgeklärt wurden und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben haben. Zum Umgang mit der Untersuchungsprobe und den Ergebnissen der Untersuchung wurde folgendes verfügt:

- **Unbefristete Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** nach Abschluss der Untersuchung: ja nein
- **Verwendung des Untersuchungsmaterials in pseudonymisierter Form** für Qualitätskontrollen oder krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung: ja nein
- **Aufbewahrung des Ergebnisses** der genetischen Untersuchung über die vom GenDG vorgesehene **10-Jahres-Frist** hinaus: ja nein
- **Vertrauliche Befundmitteilung an mich per Fax erbeten an Fax-Nr.** _____

Arztstempel/Klinik incl. Tel.-Nr.

Name, Vorname des veranlassenden Arztes Datum Unterschrift

Material: EDTA-Blut, gen. DNA, andere Proben (z.B. Mundschleimhautabstrich) nach individueller Vereinbarung

Für eine **umgehende Bearbeitung** senden Sie die Proben bitte **direkt an unsere Laboradresse:**

Humangenetisches Labor · Prof. Dr. med. Ute Hehr · Luitpoldstraße 4 · 93047 Regensburg

Für **Fragen zur geplanten Untersuchung** erreichen Sie uns auch direkt im Labor unter
Telefon 0941-58613311.



Lungenerkrankungen

Mukoviszidose

- CFTR-F508 CFTR-Mutation p.F508del, gezielter Nachweis häufigste CFTR-Mutation | [602421](#) | CFTR
- CFTR-31Mut CFTR-Mutationen, 31 häufigste deutsche Bevölkerung | [602421](#) | CFTR
- CFTR-Seq CFTR-Komplettsequenzierung kodierende Sequenz | [602421](#) | CFTR
- CFTR-MLPA CFTR-Deletionen/Duplikationen | [602421](#) | CFTR

Andere Lungenerkrankungen

- PUL0371.12 Lungenfibrose | 5 Gene
- PUL0372.12 EBM11514: Lungenfibrose, Stufe 2 | 25 Gene
- SUR0241.12 Surfactant-Dysfunktion/pulmonale Alveolarproteinose | 5 Gene
- BRE0810.20 Bronchiektasien | 4 Gene
- PZD0920.20 Primäre Ziliendyskinesie | DNAH5, DNAH11
- PZD0921.20 EBM11514: Primäre Ziliendyskinesie, Stufe 2 | 30 Gene

Lebererkrankungen

Cholestase

- CHOL0331.20 Infantile und neonatale Cholestase | 9
- PFIC0332.20 Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC1, 2, 3, 4, 5), BRIC, Schwangerschaftscholestase und Hypercholanämie | 7
- ATP8B1 PFIC1 | [211600](#) | ATP8B1
- ABCB11 PFIC2 | [601847](#) | ABCB11
- ABCB4 PFIC3 | [602347](#) | ABCB4
- CBAS0333.21 Kongenitale Gallensäure-Synthesedefekte | 7
- BILIO334.20 Konjugierte Hyperbilirubinämie (Dubin-Johnson, Rotor-Syndrom) | [237500](#) | ABCC2, SLCO1B3, SLCO1B1

Weitere monogene und syndromale Hepatopathien

- ALF0791.20 Akutes Leberversagen im Kindesalter | 11
- MITO0892.20 Nukleär kodierte Mitochondriopathien mit Leberbeteiligung | 9
- PKD0793.20 Hepatopathie, autosomal-rezessiv mit polyzytischen Nieren | [263200](#), [608836](#) | PKHD1, CPT2
- ALA0794.20 Alagille-Syndrom und andere Formen der intrahepatischen Gallengangshypoplasie und Duktopenie | [118450](#) | JAG1, NOTCH2, SERPINA1
- HED0795.20 Syndromale Cholestase mit ektodermalen Auffälligkeiten | 7
- SYN0796.20 Syndromale Cholestase mit Wachstumsstörung/Kleinwuchs | 5
- PEX0797.20 Hepatopathie mit neurologischer Symptomatik incl. peroxisomale Erkr., Niemann-Pick- und Zellweger-Syndrom | 16
- DPM0798.20 Duktalplattenmalformation und kongenitale hepatische Fibrose | 6

- DPM0799.20 EBM 11514: Kongenitale Leberfibrose und Ziliopathien mit vorrangiger Leberbeteiligung | 52

Speicher- und Stoffwechselerkrankungen mit Leberbeteiligung

- NAFLD0801.20 Steatosis hepatis im Kindesalter (NAFLD) | 7
- NAFLD0802.20 EBM 11514: Steatosis hepatis im Kindesalter (NAFLD) Stufe 2 | 19
- IEM0803.21 Glykogenosen mit vorrangiger Leberbeteiligung | 8
- IEM0804.20 Weitere Stoffwechselerkrankungen mit Leberbeteiligung | 15
- ATP7B Morbus Wilson | [277900](#) | ATP7B
- LIPA LAL-Defizienz (Morbus Wolman) | [278000](#) | LIPA
- HFE805.20 Juvenile Hämochromatose | 5

weitere Stoffwechselerkrankungen

- G6PD Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel | [300908](#) | G6PD
- FOXP3 IPEX-Syndrom | [304790](#) | FOXP3
- FMO3 Trimethylaminurie | [602079](#) | FMO3

Hormon- und Fertilitätsstörungen

- AGS0233.20 Adrenogenitales Syndrom | CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2
- AR Androgeninsensitivität | [300068](#) | AR
- CFTR-31Mut Cong. Verschluss der ableitenden Samenwege, 31 häufigste CFTR-Mutationen | [602421](#) | CFTR
- HYPO0231.20 Kallmann-Syndrom | 5 Gene
- HYPO0232.21 EBM 11514: Hypogonadotroper Hypogonadismus | 29 Gene
- LHCGR LHCGR-assoziierte Hormonstörungen | [238320](#) | LHCGR
- FSHR ovarielle Überstimulation, spontane | [608115](#) | FSHR

Ausführliche Informationen unter: www.humangenetik-regensburg.de

Anforderungsformular
**Genetische Diagnostik Leber- und Lungen-
Erkrankungen, Hormonstörungen**



Informationen für Einsender Hehr-Labor

Genetische Diagnostik Leber- und Lungen- Erkrankungen, Hormonstörungen



Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztinnen:

Prof. Dr. med. Ute Hehr

Dr. med. Saskia Herbst

info@humangenetik-regensburg.de

Tel: 0941-58613311 oder 0941-944 5408

Verantwortliche Biologinnen:

Sophie Hinreiner, Dipl.-Humanbiol.

Andrea Kurz, Dipl.-Biologin

Tanja Rödl, Dipl.-Biologin

info@humangenetik-regensburg.de

Tel: 0941-58613311

Dauer der Untersuchung

abhängig vom Untersuchungsumfang, NGS-Panel ca. 3–8 Wochen; Einzelgene ca. 1–4 Wochen

Probenversand

Für eine **umgehende Bearbeitung** senden Sie die Proben bitte **direkt an unsere Laboradresse:**

Humangenetisches Labor

Prof. Dr. med. Ute Hehr

Luitpoldstraße 4

93047 Regensburg

Veranlassung einer humangenetischen Diagnostik

GenDG: eine diagnostische genetische Testung zur Abklärung einer bestehenden klinischen Symptomatik kann von jedem approbierten Arzt veranlasst werden, eine spezielle Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung ist hierfür nicht erforderlich.

Bitte senden Sie uns hierfür

- **EDTA-Blut** gemeinsam mit
- **Anforderungsformular ausgefüllt**
 - incl. schriftlicher Bestätigung Einverständnis (s. S.1 dieses Formulars) *oder* Kopie Ihrer vom Patienten unterzeichneten Einverständniserklärung
 - Kontaktdaten eines Ansprechpartners bei Ihnen incl. Tel.-Nr. für Rückfragen
 - klare Information, was für welchen Patienten untersucht werden soll
- **Überweisungsschein** bzw. Informationen zum gewünschten **Abrechnungsmodus** (s. S.1 dieses Formulars)

Formular-Download „Anforderungsformular Molekulargenetik“ + „Information zur differentialdiagnostischen Untersuchung“ zur Patientenaufklärung entsprechend GenDG unter http://www.humangenetik-regensburg.de/formulare_aerzte.html

Kostenübernahme

Für ambulant bei Ihnen betreute, gesetzlich versicherte Patienten

- **weiße Laborüberweisung Muster 10** (belastet *nicht* das Laborbudget des Zuweisers, Antrag bei Krankenkasse *nicht* notwendig)
- **EBM 11514-Analysen** zur Mutationssuche in >25 Kilobasen (großes Gen-Panel) erfordern für gesetzlich versicherte Patienten eine individuelle Kostenübernahmebestätigung. Gern erstellen wir Ihnen hierfür einen Antrag mit ausführlicher individueller Begründung der medizinischen Notwendigkeit zur Vorlage bei der gesetzlichen Krankenversicherung und bitten um Zusendung von Befunden ggf. inkl. Leberhistologie

Für privat Versicherte oder stationär bei Ihnen betreute, sonst gesetzlich versicherte Patienten

- Abrechnung entsprechend GOÄ, für ggf. aufwendigere Untersuchungen (> 1000€) kontaktieren wir Sie vorab zur Kostenklärung