

Patientendaten · ggf. Aufkleber

Name, Vorname und Adresse der Versicherten		geb. am

- weiblich
 männlich
 divers

Ethnische Herkunft:

Kostenträger

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

Anforderungsformular Lungen- und Leber-Erkrankungen, Hormonstörungen



Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

HPO-Terms _____

<https://hpo.jax.org>

- Befundbrief beiliegend Histologischer Befund der Leberbiopsie beiliegend

Familienanamnese: negativ unbekannt positiv: _____

Angaben zu Vorbefunden: _____

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

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

Bestätigung über Vorliegen der Einwilligung nach GenDG und DSGVO (oder unterschriebene Einwilligungserklärung als Kopie beifügen)

Hiermit **bestätige ich als verantwortlicher Arzt/Ärztin**, dass o. g. Patient/in bzw. dessen/deren Sorgeberechtigte über die hiermit beauftragte genetische Untersuchung von mir aufgeklärt wurde und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben hat. Zum Umgang mit der Untersuchungsprobe und den Ergebnissen der Untersuchung **erklärt sich der Patient/Sorgeberechtigte einverstanden mit (Nichtzutreffendes bitte streichen):**

- **der Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für neue Diagnostikmöglichkeiten (ohne Anspruch)
- **der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich notwendige 10-Jahres-Frist hinaus (ohne Anspruch)
- **der Verwendung des Untersuchungsmaterials/der Ergebnisse in pseudonymisierter Form** für krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung bzw. zur Eintragung in wissenschaftlichen Datenbanken sowie zur Qualitätssicherung
- **der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bzw. Teilen davon** an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor

Über klinisch relevante Zufallsbefunde möchte ich informiert werden: ja nein (bei fehlender Angabe werden Zufallsbefunde nicht mitgeteilt; nähere Erläuterungen siehe letzte Seite).

Zur Durchführung der geplanten Untersuchung erlaubt der Patient/Sorgeberechtigte dem unterzeichnenden Arzt die zweckgebundene Verarbeitung, Speicherung und Weiterleitung von patientenbezogenen persönlichen und medizinischen Daten im Rahmen dieser geplanten genetischen Untersuchung (Art. 24 EU-DSGVO).

Weitere Informationen zur Datenschutzerklärung des Zentrums für Humangenetik unter: www.humangenetik-regensburg.de/datenschutz.html

Patient/Sorgeberechtigte wurde von mir darüber informiert, dass er/sie alle getätigten Einwilligungen bzgl. GenDG bzw. EU-DSGVO jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann und dass das Recht auf Nichtwissen gem. GenDG besteht.

Vertrauliche Befundmitteilung an mich per Fax erbeten an Fax-Nr. _____

Name, Vorname des veranlassenden Arztes

Datum

Unterschrift/Stempel

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-31Mut CFTR-Mutationen, 31 häufigste Mutationen deutsche Bevölkerung | [602421](#)
- CFTR-MLPA CFTR-Deletionen/Duplikationen | [602421](#)
- CFTR-Seq CFTR-Komplettsequenzierung kodierende Sequenz [602421](#)

Weitere Lungenerkrankungen

- PUL0371.25* Lungenfibrose | [178500](#) | 7 Gene
- SUR0241.22* Surfactant-Dysfunktion/pulmonale Alveolarproteinose | [265210](#) | 10 Gene
- TEL0464.20* Telomeropathien | [613989](#) | 14 Gene

Lebererkrankungen

- Panel oder individuelle genetische Diagnostik nach Befunde*
und ggfs. zusätzlich klinisches Exom mit HPO-Terms*

Cholestase

- CHOL0331.23* Infantile und neonatale Cholestase | [211600](#)
9 Gene
- PFIC0332.22* Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC 1, 2, 3, 4, 5), BRIC, Schwangerschaftscholestase und Hypercholanämie | [601847](#) | 13 Gene
- CBAS0333.23 Kongenitale Gallensäure-Synthesedefekte | [607765](#)
9 Gene
- ETA0337.20* Transaminasenerhöhung | 22 Gene
- ABCB4 PFIC3 | [602347](#)

Speicher- und Stoffwechselerkrankungen mit Leberbeteiligung

- BILIO334.20* Dubin-Johnson-Syndrom, Rotor-Syndrom | [237500](#)
ABCC2, SLC01B3, SLC01B1
- HyBILIO799.20* Hyperbilirubinämie | 17 Gene
- IEM0803.22* Glykogenosen mit vorrangiger Leberbeteiligung [232200](#) | 10 Gene
- IEM0804.21* Weitere Stoffwechselerkrankungen mit Leberbeteiligung | 16 Gene
- GAL0971.20* Rezidivierende Gallengangssteine | [600803](#) | 10 Gene
- HCHOL0336.20* Familiäre Hypercholesterinämie | [143890](#) | 8 Gene
- JOUB0900.21* Joubert-Syndrom (Core-Gene) | [213300](#) | 6 Gene
- MUKO0809.21* Mukopolysaccharidose | [607016](#) | 11 Gene
- NAFLD0801.20* Steatosis hepatis im Kindesalter (NAFLD) | [613282](#)
7 Gene
- ATP7B Morbus Wilson | [277900](#)
- LIPA LAL-Defizienz (Morbus Wolman) | [278000](#)
- UGT1A1*28 Gilbert-Syndrom | [143500](#) | Promoter-Variante (Bosma et al., 1995)

Weitere monogene und syndromale Hepatopathien

- ALA0794.20* Alagille-Syndrom und andere Formen der intrahepatischen Gallengangshypoplasie und Duktopenie [118450](#) | JAG1, NOTCH2, SERPINA1
- ALF0791.21* Akutes Leberversagen im Kindesalter | [616483](#)
12 Gene
- HED0795.22* Syndromale Cholestase | 12 Gene
- DPM0798.20* Duktalplattenmalformation und kongenitale hepatische Fibrose | [267010](#) | 5 Gene
- MITO0792.23* Nukleär kodierte Mitochondriopathien mit Leberbeteiligung | [603041](#) | 21 Gene
- NPC0790.21* Niemann-Pick-Syndrom | [257220](#) | 5 Gene
- TEL0464.20* Telomeropathien | [613989](#) | 14 Gene
- PEX0797.23* Zellweger-Spektrum Stufe 1 | [214100](#) | 14 Gene
- ZILIO750.21* Ziliopathien | [608629](#) | 7 Gene

Weitere Stoffwechselerkrankungen

- FRUK1001.20* Hereditäre Fruktoseintoleranz | [229600](#) | 12 Gene
- G6PD Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel [300908](#)
- FOXP3 IPEX-Syndrom | [304790](#)
- FMO3 Trimethylaminurie | [602079](#)

Anforderungsformular

Lungen- und Leber-Erkrankungen, Hormonstörungen

Hormon- und Fertilitätsstörungen

- | | | | |
|---------------------------------------|--|-------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> HyAG0535.20* | Hyperandrogenämie 14 Gene | <input type="checkbox"/> CYP11B | Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 11 β -Hydroxylase-Mangel 202010 |
| <input type="checkbox"/> CPHD0521.21* | Hypophyseninsuffizienz 613038 9 Gene | <input type="checkbox"/> HSD3B2 | Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 3 β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel 201810 |
| <input type="checkbox"/> HYPO0231.21* | Kallmann-Syndrom 9 Gene | <input type="checkbox"/> AR | Androgeninsensitivität 300068 |
| <input type="checkbox"/> LHCGR | LHCGR-assoziierte Hormonstörungen 238320
LHCGR | <input type="checkbox"/> CFTR-31Mut | Kong. Verschluss der ableitenden Samenwege, 31 häufigste CFTR-Mutationen 602421 |
| <input type="checkbox"/> FSHR | Ovarielle Überstimulation, spontane 608115 | <input type="checkbox"/> AZF | Nicht-obstruktive Azoospermie 415000
Mikrodeletionen der AZF-Loci |
| <input type="checkbox"/> CYP21A2 | Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 21-Hydroxylase-Mangel 201910 | | |

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr
sprechstunde@humangenetik-regensburg.de
Tel.: 0941-5861330

Verantwortliche Biologinnen:

Jessica Röstel, M. Sc. Biologie
Andrea Kurz, Diplom-Biologin
labor@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**
 - inkl. schriftlicher Bestätigung Einverständnis nach GenDG und EU-DSGVO (s. S.1 dieses Formulars)
oder Kopie Ihrer vom Patienten unterzeichneten Einverständniserklärung
 - Kontaktdaten eines Ansprechpartners bei Ihnen inkl. 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 für Anforderungsformulare und zur Patientenaufklärung entsprechend GenDG und EU-DSGVO unter
www.humangenetik-regensburg.de

Kostenübernahme

Für ambulant bei Ihnen betreute, gesetzlich versicherte Patienten

- **Laborüberweisung Muster 10** (belastet *nicht* das Laborbudget des Zuweisers, Antrag bei Krankenkasse *nicht* notwendig).

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.

Zufallsbefunde in der Exom-Diagnostik

In seltenen Einzelfällen können bei einer Exom-Diagnostik genetische Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit der angeforderten klinischen Fragestellung stehen, jedoch nach aktuellem Wissensstand eine klinische (Behandlungs-)Konsequenz für ihren Patienten, für seine Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sog. Zufallsbefunde). Das Berichten solcher Zufallsbefunde beschränkt sich auf sicher pathogene Varianten angelehnt an die Empfehlungen des ACMG. Laut den aktuellen Leitlinien zur NGS-Diagnostik soll den Patienten die Möglichkeit gegeben werden, über eine Mitteilung dieser Zufallsbefunde freiwillig zu entscheiden. Bei Zusatzbefunden die nach dem GenDG als prädiktiv einzuordnen sind, ist eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik oder anderen Facharzt mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung erforderlich. Mit der Wahl dieser Option entsteht ausdrücklich **kein** Rechtsanspruch auf Mitteilung von Zufallsbefunden. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.