

**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 Neurogenetik

## Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: \_\_\_\_\_

HPO-Terms \_\_\_\_\_

(<https://hpo.jax.org>) \_\_\_\_\_

- Befundbrief beiliegend     Befunde 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 veranlassender 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](http://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, 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 Tel.: 0941-58613311.





# Anforderungsformular Neurogenetik

Panel oder  individuelle genetische Diagnostik nach Befunde\*

d ggfs. zusätzlich  klinisches Exom mit HPO-Terms\*

## Neuronale Migrationsstörungen/Lissenzephalie

### Lissenzephalie/Pachygyrie | [607432](#)

- LCH0025.21 Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie | 5 Gene
- LIS0021.22 Lissenzephalie/Pachygyrie | 7 Gene
- LIS0022.22\* Lissenzephalie/Pachygyrie, erweitert | 6 Gene
- TUB0181.23 Tubulinopathien | 7 Gene
- XLIS0024.20\* Lissenzephalie, X-chromosomal | 5 Gene
- PAFAH1B1/LIS1 Lissenzephalie, LIS1-assoziiert

### Periventriculäre noduläre Heterotopien (PVNH) | [300049](#)

- PNH0040.26 Periventriculäre noduläre Heterotopien | 7 Gene
- PNH0041.22\* PVNH erweitert | 9 Gene

### Double Cortex/ Subcortikale Bandheterotopie | [300067](#)

- DC0031.23 Double Cortex | 10 Gene
- DCX Double Cortex, X-chromosomal

### Polymikrogyrie | [606854](#)

- PMG0051.22 Polymikrogyrie (Core-Gene) | 11 Gene
- PMG0053.21\* Polymikrogyrie, autosomal-dominant | 17 Gene
- PMG0054.20\* Polymikrogyrie, autosomal-rezessiv | 16 Gene
- PMG0055.20\* Polymikrogyrie, X-chromosomal | 3 Gene
- PMG0056.20\* Polymikrogyrie, perisylvisch | 9 Gene

### Komplexe kortikale Fehlbildungen | [614039](#)

- MCD0071.22 Komplexe kortikale Fehlbildungen | 6 Gene
- XSGYR076.20\* vereinfachte Gyrierung, X-chromosomal | 6 Gene

### Mikrozephalie | [251200](#)

- MIC0061.23 Mikrozephalie (Core-Gene) | 8 Gene
- MCPH0060.20 Primäre Mikrozephalie, autosomal-rezessiv | 5 Gene
- MIC0068.21\* Mikrozephalie, autosomal-dominant | 9 Gene

### Walker-Warburg-Syndrom (WWS)/ Pflasterstein-Lissenzephalie | [236670](#)

- WWS0130.22 Walker-Warburg-Syndrom/Muscle-Eye-Brain  
Erkrankung | 13 Gene
- COB0342.21\* WWS/Cobblestone, erweitert | 13 Gene

### Holoprosenzephalie | [236100](#)

- HPE0011.25\* Holoprosenzephalie | 12 Gene
- HPE0012.24\* Holoprosenzephalie, erweitert | 13 Gene
- HTX0014.20\* Heterotaxie | 12 Gene

### Mikrophthalmie | [309800](#)

- OPH0111.22\* Mikrophthalmie | 15 Gene
- OPH0113.20\* Mikrophthalmie, syndromal | 11 Gene
- PHPV0114.20\* Persistierender hyperplastischer primärer Vitreus  
(PHPV) | 7 Gene

### Septooptische Dysplasie | [182230](#)

- SOD0551.23\* Septooptische Dysplasie | 23 Gene
- SOD0553.21\* Septooptische Dysplasie, syndromal | 7 Gene

### Schizenzephalie | [269160](#)

- SCHIZ0271.23\* Schizenzephalie | 9 Gene
- SCHIZ0272.22\* Schizenzephalie, erweitert | 5 Gene

### Porenzephalie | [175780](#)

- POR0261.23\* Porenzephalie | 8 Gene

### Hydrozephalus | [307000](#)

- XHYZ0400.22 Hydrozephalus, X-chromosomal | 5 Gene
- HYZ0401.25 Hydrozephalus, erweitert | 11 Gene

### Hydranenzephalie | [225790](#)

- HYD0081.21\* Hydranenzephalie | 10 Gene

### Makrozephalie | [117550](#)

- MAK0251.21\* Makrozephalie | 8 Gene
- HMEG0254.22\* Hemimegalenzephalie | 10 Gene
- SGBG0253.20 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | GPC3, GPC4, OFD1

### Zystische Leukenzephalopathie | [604004](#)

- MLC0170.22\* Zystische Leukenzephalopathie | 11 Gene

### Fokale Kortikale Dysplasien

- FCD0077.20\* Fokale kortikale Dysplasien | 5 Gene
- FCD0078.21\* Fokale kortikale Dysplasien, erweitert | 6 Gene

### Weitere

- ACC0711.22 Agenesie/Hypoplasie Corpus Callosum | 9 Gene
- AIC0281.21 Aicardi-Goutieres-Syndrom | 7 Gene
- DWM0714.20\* Dandy Walker Malformation | 14 Gene
- PCH0701.21 Pontozerebelläre Hypoplasie | 11 Gene
- CHP0702.20\* Zerebelläre Hypoplasie | 12 Gene
- SLC12A6 Andermann-Syndrom, KCCB
- CAP0322.20\* Hirnblutungen | COL4A1, COL4A2, NOTCH3
- CCM0324.21\* Zerebrale kavernöse Malformation | (CCM) | 6 Gene
- AUTIS0740.20\* Autismusspektrum | 10 Gene
- AUTIS0741.22\* Autismusspektrum und Entwicklungsverz. | 17 Gene
- EPI0962.21\* Epilepsie, Therapierelevant | 19 Gene



# Anforderungsformular Neurogenetik

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

## Intrazerebrale Blutungen und zerebrale kavernöse Malformationen

- CAP0322.20\* Hirnblutungen | COL4A1, COL4A2, NOTCH3  
 CCM0324.21\* Zerebrale kavernöse Malformation (CCM) | 6 Gene

## Leukodystrophien und Leukenzephalopathien/ zerebrale Mikroangiopathien

- LEP0161.20 Ataxie mit vanishing white matter (Core-Gene)  
5 Gene  
 LEP0166.21\* Leukenzephalopathie, adult onset (inkl. CADASIL,  
CARASIL) | 17 Gene  
 LEP0167.20\* Leukodystrophie, hypomyelinisierend | 8 Gene  
 MLC0170.22\* Zystische Leukenzephalopathie | 11 Gene  
 NOTCH3 CADASIL  
 CSF1R CSF1R-vermittelte Leukenzephalopathie  
 ARSA Metachromatische Leukodystrophie

## Bewegungsstörungen

- ATX0432.21\* Ataxie, Basispanel (inkl. MTTT, TTPA) | 6 Gene  
 ATX0430.20\* Ataxie, episodisch | 6 Gene  
 ATX-PNP0436.20\* Ataxie und Polyneuropathie | 11 Gene  
 DYST0140.24\* Dystonie, Basispanel | 12 Gene  
 HSP0151.23 Hereditäre spastische Paraplegie, sporadisch | 8 Gene  
 PD0601.30 Parkinson, klassisch, early onset | 12 Gene  
 SACS Ataxie, spastisch | SACS  
 SCA Spinocerebelläre Ataxien 1,2,3,6,7,17 \*\*  
Repeat-Expansion  
 RFC1 CANVAS \*\* | Repeat-Expansion

## Neurodegeneration/Motoneuronerkrankungen

- ALS0591.20\* Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) | 15 Gene  
 DMZ0443.23\* Frontotemporale Demenz, Alzheimer (inkl. MAPT)  
20 Gene  
 NBIA0441.22\* Neurodegeneration mit Eisenspeicherung | 12 Gene  
 dHMN\_dSMA0942.20\* Spinale Muskelatrophie/Neuropathie, distal  
12 Gene  
 proxSMA0943.20\* Spinale Muskelatrophie, proximal | 14 Gene  
 AR Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy  
 C9orf72 C9orf72-assoziierte Erkrankungen (ALS/FTD)\*\*  
 SMN1/2 Spinale Muskelatrophie, nur MLPA

## Neuropathien

- CMT0941.22\* CMT, sensomotorische Neuropathie (Basispanel)  
16 Gene  
 HSAN0953.20\* HSAN, hereditäre sensorische autonome Neuropathie  
11 Gene  
 PMP22 Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP)  
und CMT1A, nur MLPA

## Myopathien/Muskeldystrophien

- LGMD0626.20\* Gliedergürteldystrophie (Core-Gene) | 12 Gene  
 HCK0627.20\* HyperCKämie | 5 Gene  
 HPP0628.20\* Hyper-/Hypokaliämische periodische Paralyse  
6 Gene  
 DMP0622.21\* Distale Myopathien (Core-Gene) | 9 Gene  
 Early-MD0620.21\* Kongenitale Myopathie, early onset (Core-Gene)  
7 Gene  
 MYOEW0621.20\* Myopathien, adult onset/Myofibrilläre Myopathien  
10 Gene  
 MPT0623.21\* Myopathie mit Ptosis | 8 Gene  
 SMY0624.20\* Strukturmyopathien (Core-Gene) | 8 Gene  
 BMY0629.20\* Myotonien, weitere ohne DM1/2 | 4 Gene  
 DMD Muskeldystrophie, Typ Duchenne (inkl. MLPA)  
 DMPK Myotone Dystrophie Typ 1\*\*  
 PROMM Myotone Dystrophie Typ 2\*\*

## Epilepsie

- EPI0960.20\* Epilepsie, familiär, generalisiert | 6 Gene  
 EPI0961.20\* Epilepsie, progressiv, myoclonal | 16 Gene  
 EPI0962.21\* Epilepsie, therapie relevant | 19 Gene

## Enzephalitis, infektiös assoziiert

- IAE0611.22\* Akute, infektiös induzierte Enzephalopathie | 9 Gene  
 RANBP2 Enzephalitis, infektiös assoziiert, HotSpot-Mutationen

\*\* Repeatanalyse, Fremdleistung;  
beschränkt auf 6 Analysen/Jahr

\*\*\* incl. SMN1-Sequenzierung, Fremdleistung



# Informationen für Einsender Neurogenetik

## Ansprechpartner

### Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr  
[sprechstunde@humangenetik-regensburg.de](mailto:sprechstunde@humangenetik-regensburg.de)  
Tel.: 0941-5861330

### Verantwortliche Biologinnen:

Dr. rer. nat. Stefanie Fellner, Diplom-Biologin  
Jessica Röstel, M. Sc. Biologie  
[labor@humangenetik-regensburg.de](mailto: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](http://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 prädiaktiv 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.