

Name, Vorname und Adresse der Versicherten		geb. am

- weiblich
 männlich
 divers

Ethnische Herkunft: _____

Kostenträger

- Gesetzliche KV
 (Überweisungsschein Muster 10+6)
 Private KV
 Selbstzahler
 Rechnung an Einsender/Klinik



Anforderungsformular Prä- und perinatale Diagnostik

Klinische Angaben

Klinische Diagnose: _____

HPO-Terms _____

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

- Befundbrief beiliegend Ultraschallbefunde beiliegend

Familienanamnese: negativ unbekannt positiv: _____

Angaben zu Vorbefunden: _____

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

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

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, Fruchtwasser, Chorionzotten, andere Proben 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 Prä- und perinatale Diagnostik

Chromosomenanalyse

- Fruchtwasser** (15–20 ml), ggf. bitte zusätzlich:
- PCR-Schnelltest für Trisomie 13, 18, 21 und X, Y (Kassenleistung nur bei spezieller Indikation)
 - AFP** AChE**
- Chorionzotten / Plazentazotten***** (ca. 20 mg)
- Nabelschnurblut** (in Li-Heparin; ca. 1–2 ml; für PCR-Schnelltest zusätzlich EDTA-Blut 0,2 ml)
- PCR-Schnelltest für Trisomie 13, 18, 21 und X, Y (Kassenleistung nur bei spezieller Indikation)

- Abortgewebe***** (Fruchtsack + ggf. fetales Gewebe, ca. 20 mg)
- weitere Proben nach Rücksprache**
- Ausschluss maternale Kontamination (zusätzlich mind. 1,5 ml EDTA-Blut der Schwangeren)

** Bestimmung durch synlab Medizinisches Versorgungszentrum Weiden
*** Material bitte in steriler physiologischer Kochsalzlösung versenden.

Molekulargenetische Diagnostik

- Anlageträgerschaft** für familiär vorbeschriebene Variante (ggfs. Befunde) Gen: _____ Variante: _____

NGS-Panel-Diagnostik

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

Wachstumsverzögerung

- IUGR0840.21* intrauterine Wachstumsretardierung | 14 Gene

Fruchtwasseranomalien

- AMN0842.20* Polyhydramnion | 7 Gene

erhöhte Nackentransparenz/Hydrops fetalis

- NIHF0105.20* Hydrops fetalis, nicht-immunologisch | 18 Gene
 NOOP0103.22* Noonan-Syndrom | 19 Gene

Hirnfehlbildungen/ZNS

- ACC0711.22 Agenesie/Hypoplasie Corpus Callosum | 9 Gene
 DWM0714.20* Dandy-Walker-Malformation | 14 Gene
 ENCE0671.20* Encephalozele | 16 Gene
 HPE0011.25* Holoprosenzephalie | 12 Gene
 HYD0081.21* Hydranenzephalie | 10 Gene
 HYZ0401.25 Hydrozephalus | 11 Gene
 JOUB0900.21* Joubert-Syndrom (Core-Gene) | 6 Gene
 MAK0251.21* Makrozephalie | 8 Gene
 MCE0673.20* Meningozele | 5 Gene
 MIC0061.23* Mikrozephalie | 8 Gene

Kraniofaziale- und Skeletterkrankungen

- SKD0204.20* Chondrodysplasia punctata | 4 Gene
 CDL0202.21* Cornelia-de-Lange-Syndrom | 6 Gene
 SKD0203.21 Ellis-van Creveld-Syndrom | EVC, EVC2, DYNC2L11, WDR35

- HEM0381.20* Hemivertebrae | 19 Gene
 JEU0209.21* Jeune-Syndrom | 23 Gene
 CS0208.23* Kraniosynostose | 16 Gene
 CLP0780.23* Lippen-Kiefer-Gaumenspalte | 11 Gene
 MECK0903.20* Meckel-Gruber-Syndrom | 13 Gene
 OI1010.20* Osteogenesis imperfecta | COL1A2, COL1A1
 ROB0632.20* Robinow-Syndrom | 5 Gene
 SKD0201.20 Skelettdysplasien, pränatal (Core-Gene) | 6 Gene
 DYSPO311.22 Treacher-Collins-Syndrom | 6 Gene
 FGFR3 Achondroplasie | FGFR3 p.Gly380Arg
 FGFR3 Thanatophore Dysplasie | FGFR3

Extremitätenanomalien

- ART0770.22* Arthrogryposis | 12 Gene
 PDAK0213.20* Polydaktylie, präaxial | 13 Gene
 PDAK0214.20 Polydaktylie, postaxial | 6 Gene
 TP63 EEC-Syndrom

Herz-/Thoraxfehlbildungen

- HERZ0690.20* Herzfehlbildungen | 27 Gene
 HTX0014.20* Heterotaxie | 12 Gene
 HERZ0691.20* Hypoplastisches Linksherz | 8 Gene
 ZFH0810.20* Zwerchfellhernie | 19 Gene
 CATCH 22 DiGeorge-Syndrom, nur MLPA



Anforderungsformular Prä- und perinatale Diagnostik

Gastrointestinale /Bauchwand-Anomalien

OCE0674.21* Omphalozele | 6 Gene

OESA0675.20* Ösophagusatresie | 8 Gene

CFTR Echogener Darm, CFTR-Gen 2 stufig

zusätzliche perinatale Panel

AIC0281 V2.2* Aicardi-Goutieres-Syndrom | 7 Gene

EPI0962 V2.1* Epilepsie, Core-Gene, therapie relevant | 19 Gene

EarlyMD0620.21*Kongenitale Myopathien/floppy infant | 7 Gene

RAS0106.21* Rasopathien | 21 Gene

MIT00792.23* Mitochondriopathien, nukleär | 21 Gene

SUR0241.22* Surfactant-Dysfunktion/pulmonale Alveolarproteinose | 10 Gene

PEX0797.23* Zellweger-Spektrum | 14 Gene

CFTR Mukoviszidose, CFTR-Gen dreistufig

SMN1/2 Spinale Muskelatrophie, nur MLPA

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: postnatal kann eine diagnostische genetische Testung zur Abklärung einer bestehenden klinischen Symptomatik von jedem approbierten Arzt veranlasst werden. Für die Veranlassung einer **pränatalen** diagnostischen Untersuchung ist zusätzlich eine spezielle Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung erforderlich.

Bitte senden Sie uns hierfür

- **Material (Fruchtwasser, Nabelschnurblut, Chorionzotten, EDTA-Blut) gemeinsam mit**
- **Anforderungsformular ausgefüllt**
 - incl. 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 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 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



Zytogenetische Untersuchungen

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

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

Verantwortliche Biologinnen:

Dr. rer. nat. Johanna Käsbauer, Diplom-Biologin
johanna.kaesbauer@humangenetik-regensburg.de
Veronika Schiedrich, M. Sc. Med. Genetik
Tel.: 0941-58613314

Informationen zur geplanten Untersuchung

Eine **vorgeburtliche Chromosomenanalyse** kann an verschiedenen Geweben durchgeführt werden:

- Nach **Chorionzottenbiopsie** werden Zellen der Plazenta stellvertretend für den Feten analysiert. Nach einer Kurzzeitkultur liegt ein erstes Ergebnis innerhalb von 48 Stunden vor, nach ca. 14 Tage Zellkultur kann dann eine abschließende Bewertung bei besserer Qualität der Chromosomen durchgeführt werden.
- Bei der **Fruchtwasseruntersuchung** (Amnionzellen) erfolgt für frei im Fruchtwasser schwimmende kindliche Zellen verschiedener Herkunft nach einer Zellkultur für ca. 14 Tage eine Feinstrukturanalyse der Chromosomen.
- Im fortgeschrittenen Schwangerschaftsalter kann nach **Nabelschnurpunktion** für kindliche Blutzellen nach Zellkultur in 3 Arbeitstagen eine Chromosomenanalyse erfolgen.

Bei allen drei invasiven pränatalen genetischen Untersuchungsmethoden kann trotz größter Sorgfalt eine Kontamination mit mütterlichem Gewebe nicht sicher ausgeschlossen werden. Deshalb wird in fraglichen Fällen zusätzlich ein molekulargenetischer Kontaminationsausschluss empfohlen.

Der molekulargenetische **PCR-Schnelltest** weist numerische Chromosomenstörungen bzgl. der Chromosomen 13, 18 und 21 sowie X und Y mittels quantitativer Fluoreszenz-PCR innerhalb von einem Arbeitstag nach, die Mitteilung erfolgt als Vorbefund.

Molekulargenetische Untersuchungen

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

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

Verantwortliche Biologinnen:

Dr. rer. nat. Sophie Hinreiner, Diplom-Humanbiologin
labor@humangenetik-regensburg.de
Jessica Röstel, M. Sc. Biologie
Tel.: 0941-58613311

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.