

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

# Anforderungsformular Hehr-Labor Craniofaziale und Skeletterkrankungen



## Klinische Angaben

**Eilt!**

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

Befundbrief beiliegend

Familienanamnese:  positiv  negativ  unbekannt Fotos 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.



## Craniofaziale Erkrankungen

- GGS0351.21 **Basalzellnävus-Syndrom (BCNS), Genpanel**  
[109400](#) | PTCH1, SUFU, PTCH2
- CS0207.20 **Kraniosynostose FGFR-assoziiert**  
[101600](#) | FGFR1, FGFR2, FGFR3
- CS0208.21 **Kraniosynostose Kranznaht/mit Brachycephalie Stufe 1** | [123500](#) | 8 Gene
- CS0209.20 **EBM11514: Kraniosynostose** | [123500](#) | 35 Gene
- FDO0311.21 **Faziale Dysostosen** | [154500](#) | 8 Gene
- HPE0011.20 **Holoprosenzephalie** | [142945](#) | 6 Gene
- HPE0012.21 **Holoprosenzephalie, Stufe 2** | [615465](#) | + 5 Gene
- HPE0013.21 **EBM 11514: Holoprosenzephalie erweitert/syndromal** | + 21 Gene
- MAK0251.21 **Makrozephalus**
- MAK0252.20 **EBM 11514: Makrozephalus, Stufe 2**
- MIC0061.21 **Mikrozephalie** | [608716](#) | 6 Gene
- SGBS0253.20 **Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, Genpanel**  
[312870](#) | GPC3, GPC4, OFD1
- CS0210.20 **Trigonozephalie** | [190440](#) | 6 Gene
- MIC0062.22 **EBM 11514: Mikrozephalie, Stufe 2** | [610031](#)  
+ 13 Gene
- MIC0063.21 **EBM 11514: Mikrozephalie, Stufe 3** | + 316 Gene
- MIC0064.20 **EBM 11514: Mikrozephalie, X-chromosomal**  
34 Gene
- MCPH0060.20 **Primäre Mikrozephalie, autosomal recessive**  
[608716](#) | 5 Gene
- arMIC0065.20 **Mikrozephalie, autosomal-rezessiv, Stufe 2**  
[608716](#) | 207 Gene
- OPH0111.21 **Mikrophthalmie, Genpanel** | 11 Gene
- OPH0112.21 **Mikrophthalmie, Genpanel Stufe 2** | + 85 Gene
- ADULT-Syndrom | [103285](#) | TP63
- Antley-Bixler-Syndrom | [201750](#) | POR, FGFR3
- Apert-Syndrom | [101200](#) | FGFR2
- Bainbridge-Ropers-Syndrom | [615485](#) | ASXL3
- Baller-Gerold-Syndrom | [218600](#) | RECQL4
- Basalzellnävus-Syndrom (BCNS), PTCH1-assoziiert | [109400](#) | PTCH1
- Basalzellnävus-Syndrom (BCNS), Stufe 2 | [109400](#) | SUFU, PTCH2
- Beare-Stevenson cutis gyrata-Syndrom | [123790](#) | FGFR2
- Bohring-Opitz-Syndrom | [605039](#) | ASXL1
- Boston Kraniosynostose | [604757](#) | MSX2
- Branchio-oculo-faziales Syndrom | [113620](#) | TFAP2A
- Branchio-oto-renales Syndrom (BOR/BO) | [113650](#) | EYA1, SIX5, SIX1
- Carpenter-Syndrom | [201000](#) | RAB23, MEGF8
- Kranioektodermale Dysplasie | [218330](#) | 4 Gene
- Kraniofrontonasale Dysplasie | [304110](#) | EFNB1
- Crouzon-Syndrom | [123500](#) | FGFR2
- Culler-Jones-Syndrom (CJS) | [615849](#) | GLI2
- Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome 3 (EEC3) | [604292](#) | TP63
- Frontometaphysäre Dysplasie | [305620](#) | FLNA
- Frontonasale Dysplasie | [136760](#) | ALX3, ALX4, ALX1
- Greig Zephalo-Polysyndaktylie-Syndrom | [175700](#) | GLI3
- Hay-Wells-Syndrom | [106260](#) | TP63
- Jackson-Weiss-Syndrom | [123150](#) | FGFR2, FGFR1
- Lacrimo-auriculo-dento-digitales Syndrom (LADD) | [149730](#)  
FGFR2, FGFR3, FGF10
- Limb-Mammary-Syndrom | [603543](#) | TP63
- Mandibulofaziale Dysostose, Guion-Almeida-Typ | [610536](#) | EFTUD2
- Melnick-Needles-Syndrom | [309350](#) | FLNA
- Mikrophthalmie, syndromal, Stufe 1 | [206900](#) | SOX2, OTX2, GLI2
- Mikrotie, Hörminderung und Gaumenspalte | [612290](#) | HOXA2
- Miller-Syndrom | [263750](#) | DHODH
- Muenke-Syndrom | [602849](#) | FGFR3
- Nager-Syndrom | [154400](#) | SF3B4
- Oro-fazio-digitale Syndrome | [311200](#) | OFD1, TCTN3, C5orf42
- Oto-fazio-zervikales Syndrom (OTFCS) | [166780](#) | EYA1, PAX1
- Oto-palato-digitales Syndrom | [311300](#) | FLNA
- Pallister-Hall-Syndrom | [146510](#) | GLI3
- Pfeiffer-Syndrom [101600](#) | FGFR2, FGFR1
- Popliteales Pterygium-Syndrom | [119500](#) | IRF6
- Rapp-Hodgkin-Syndrom | [129400](#) | TP63
- Saethre-Chatzen-Syndrom | [101400](#) | TWIST, FGFR2, FGFR3
- Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | [312870](#) | GPC3

Ausführliche Informationen unter: [www.humangenetik-regensburg.de](http://www.humangenetik-regensburg.de)

### Orofaziale Spalten, syndromal

- OLD0211.20 **Hypodontie/Oligodontie syndromal** | [305100](#)  
13 Gene
- Burn-McKeown-Syndrom | [608572](#) | TXNL4A
- Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome 3 (EEC3) | [604292](#) | TP63
- Hay-Wells-Syndrom | [106260](#) | TP63
- Limb-Mammary-Syndrom | [603543](#) | TP63
- Popliteales Pterygium-Syndrom | [119500](#) | IRF6
- Rapp-Hodgkin-Syndrom | [129400](#) | TP63
- Van der Woude Syndrome | [119300](#) | IRF6, GRHL3

### Skelettdysplasien

- SKD0205.20 **Achondrogenesis** | [200600](#) | TRIP11, SLC26A2, COL2A1
- SKD0206.20 **Atelosteogenesis** | [108720](#) | FLNB, SLC26A2
- SKD0203.20 **Ellis-van Creveld-Syndrom** | [225500](#) | EVC, EVC2(LBN)
- EPD0361.21 **Epiphysäre Dysplasie, Genpanel** | [132400](#) | 6 Gene
- HEM0381.21 **EBM11514: Hemivertebrae** | 19 Gene
- SKD0204.20 **Hochwuchs, syndromal** | [312870](#) | 6 Gene
- LS-0121.21 **Larsen-Syndrom, DD-Panel** | [150250](#) | 7 Gene
- SKD0201.20 **Skelettdysplasien, fetale** | [166210](#) | 6 Gene
- SKD0202.21 **EBM11514: Skelettdysplasien, fetale Stufe 2**  
28 Gene
- TCS0311.21 **Treacher-Collins-Syndrom, Genpanel** | [154500](#) | TCOF1, POLR1D, POLR1C, EFTUD2
- Achondrogenesis Ia | [200600](#) | TRIP11
- Achondrogenesis Ib | [600972](#) | SLC26A2
- Achondrogenesis II | [200610](#) | COL2A1
- Achondroplasia | [100800](#) | FGFR3
- Atelosteogenesis I + III | [108720](#) | FLNB
- Atelosteogenesis II | [256050](#) | SLC26A2
- Boomerang-Dysplasie | [112310](#) | FLNB
- Cleidocraniale Dysplasie | [119600](#) | RUNX2
- De la Chapelle-Dysplasie | [256050](#) | SLC26A2
- Diastrophische Dysplasie | [222600](#) | SLC26A2

- Epiphysäre Dysplasie 4, autosomal-rezessiv | [226900](#) | SLC26A2
- Frontometaphysäre Dysplasie | [305620](#) | FLNA
- Hypochondroplasia | [146000](#) | FGFR3
- Kamptodaktylie, Hochwuchs und Hörminderung (CATSHL-Syndrom) | [610474](#) | FGFR3
- Larsen-Syndrom, autosomal -dominant | [150250](#) | FLNB
- Larsen-Syndrom, autosomal rezessiv | [245600](#) | B3GAT3
- Melnick-Needles-Syndrom | [309350](#) | FLNA
- Mosaik-Aneuploidie-Syndrom | [257300](#) | BUB1B, CEP57
- Osteoglophonische Dysplasie | [166250](#) | FGFR1
- Oto-palato-digitales Syndrom | 311300 | FLNA
- Spondyllocarpotarsale Synostose | [272460](#) | FLNB
- Thanatophore Dysplasie | [187600](#) | FGFR3
- Terminale knöchernen Dysplasie | [300244](#) | FLNA
- Treacher Collins-Syndrom, TCOF1-assoziiert | [154500](#) | TCOF1
- Treacher Collins-Syndrom, Stufe 2 | [613717](#) | POLR1D, POLR1C
- Van der Woude Syndrome | [119300](#) | IRF6, GRHL3
- Weyers Akrofaziale Dysostose | [193530](#) | EVC, EVC2

### Ektrodaktylie

- SHF0212.21 **Ektrodaktylie, Genpanel** | [183600](#) | 6 Gene
- ADULT-Syndrom | [103285](#) | TP63
- Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate syndrome 3 (EEC3) | [604292](#) | TP63
- Hartsfield-Syndrom | [615465](#) | FGFR1
- Limb-Mammary-Syndrom | [603543](#) | TP63
- Spalthand-/Spaltfuß-Fehlbildung 4 | [605289](#) | TP63

### Faziale Dysostosen

- Burn-McKeown-Syndrom | [608572](#) | TXNL4A
- Mandibulofaziale Dysostose, Guion-Almeida-Typ | [610536](#) | EFTUD2
- Miller-Syndrom | [263750](#) | DHODH
- Nager-Syndrom | [154400](#) | SF3B4
- Treacher Collins-Syndrom, TCOF1-assoziiert | [154500](#) | TCOF1
- Treacher Collins-Syndrom, Stufe 2 | [613717](#) | POLR1D, POLR1C

Ausführliche Informationen unter: [www.humangenetik-regensburg.de](http://www.humangenetik-regensburg.de)

EBM 11514: Für gesetzlich versicherte Patienten nur nach Bestätigung der Kostenübernahme

### Ansprechpartner

#### Verantwortliche Ärzte:

Prof. Dr. med. Ute Hehr

Dr. med. Saskia Herbst

[info@humangenetik-regensburg.de](mailto:info@humangenetik-regensburg.de)

Tel: 0941-58613311 oder 0941-944 5408

#### Verantwortliche Biologen:

Andrea Kurz, Dipl.-Biol.

Sophie Hinreiner, Dipl.-Humanbiol.

[info@humangenetik-regensburg.de](mailto: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](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 und ggf. MRT.

**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