

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 Craniofaziale- und Skeletterkrankungen

Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

beiliegend: Befundbrief Fotos

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 Patient/in bzw. dessen/deren Sorgeberechtigte 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 **erklärt sich der Patient/Sorgeberechtigte einverstanden mit (Nichtzutreffendes bitte streichen):**

- der **Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials** für neue Diagnostikmöglichkeiten und zur Qualitätssicherung
- der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich notwendige 10-Jahres-Frist hinaus
- der **Verwendung des Untersuchungsmaterials/der Ergebnisse in pseudonymisierter Form** für krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung

Arztstempel/Klinik incl. Tel.-Nr.

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

Zur Durchführung der geplanten Untersuchung erlaubt der Patient/Sorgeberechtigte dem unterzeichnenden Arzt die zweckgebundene

- **Verarbeitung und Speicherung** von patientenbezogenen persönlichen und medizinischen Daten im Rahmen dieser geplanten genetischen Untersuchung (Art. 24 EU-DSGVO)
- **sowie die Weiterleitung** dieser Daten an das Zentrum für Humangenetik als Auftragsverarbeiter nach Art. 28 EU-DSGVO und ggfs. an weitere beauftragte externe humangenetische Partner mit spezieller Erfahrung für die jeweilige medizinische Fragestellung zum Zwecke der Patientenversorgung. Weitere Informationen zur Datenschutzerklärung des Zentrums für Humangenetik unter: www.humangenetik-regensburg.de/datenschutz.html

Patient/Sorgeberechtigte wurden 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.

Name, Vorname des veranlassenden Arztes

Datum

Unterschrift

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.





Informationen für Einsender Hehr-Labor

Craniofaziale- und Skeletterkrankungen

Craniofaziale Syndrome

Faziale Dysostosen

- DYSPO311.21 Treacher-Collins-Syndrom | [154500](#) | TCOF1, POLR1D, POLR1C, EFTUD2, POLR1A
- _____ Burn-McKeown-Syndrom | [608572](#) | TXNL4A
- _____ Mandibulofaziale Dysostose, Guion-Almeida-Typ | [610536](#) | EFTUD2
- _____ Miller-Syndrom | [263750](#) | DHODH
- _____ Nager-Syndrom | [154400](#) | SF3B4
- FD0314.21* Faziale Dysostosen | 9 Gene

Kraniosynostosen

- CS0207.20* Kraniosynostose FGFR-assoziiert | [101600](#) | FGFR1, FGFR2, FGFR3
- CS0208.21* Kraniosynostose Kranznaht/mit Brachycephalie Stufe 1 | [123500](#) | 12 Gene
- _____ Antley-Bixler-Syndrom | [201750](#) | POR, FGFR2
- _____ Apert-Syndrom | [101200](#) | FGFR2
- _____ Beare-Stevenson cutis gyrata-Syndrom | [123790](#) | FGFR2
- _____ Boston Kraniosynostose | [604757](#) | MSX2
- _____ Crouzon-Syndrom | [123500](#) | FGFR2
- _____ Jackson-Weiss-Syndrom | [123150](#) | FGFR2, FGFR1
- _____ Muenke-Syndrom | [602849](#) | FGFR3
- _____ Pfeiffer-Syndrom | [101600](#) | FGFR2, FGFR1
- _____ Saethre-Chotzen-Syndrom | [101400](#) | TWIST, FGFR2, FGFR3

Orofaziale Spalten

- OLD0211.20* Hypodontie/Oligodontie syndromal | [305100](#) | 13 Gene
- CLP0780.22* orofaziale Spalten | [606713](#) | 12 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 Syndrom | [119300](#) | IRF6, GRHL3
- _____ Mikrotie, Hörminderung und Gaumenspalte | [612290](#) | HOXA2

weitere kraniofaziale Syndrome

- GGS0351.21 Basalzellnävus-Syndrom (BCNS), Gorlin-Goltz-Syndrom | [109400](#) | PTCH1, SUFU, PTCH2
- HPE0011.23 Holoprosenzephalie | [142945](#) | 10 Gene
- HPE0012.22* Holoprosenzephalie, Stufe 2 | [615465](#) | + 11 Gene
- HPE0013.22* EBM 11514: Holoprosenzephalie erweitert/syndromal + 21 Gene
- MAK0251.21 Makrozephalus | [117550](#) | 8 Gene
- MCPH0060.20 Primäre Mikrozephalie, autosomal rezessive | [608716](#) | 5 Gene
- MIC0061.22 Mikrozephalie | [608716](#) | 6 Gene
- MIC0062.23* EBM 11514: Mikrozephalie, Stufe 2 | [610031](#) | + 16 Gene
- MIC0064.20* EBM 11514: Mikrozephalie, X-chromosomal | 22 Gene
- MIC0068.21* Mikrozephalie, autosomal-dominant | 9 Gene
- SGBS0253.20* Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom, Genpanel | [312870](#) | GPC3, GPC4, OFD1
- CS0210.20* Trigonozephalie | [190440](#) | 6 Gene
- OPH0111.21 Mikrophthalmie, Genpanel | [309800](#) | 11 Gene
- _____ Bainbridge-Ropers-Syndrom | [615485](#) | ASXL3
- _____ Bohring-Opitz-Syndrom | [605039](#) | ASXL1
- _____ Branchio-oculo-faziales Syndrom | [113620](#) | TFAP2A
- _____ Cranioektodermale Dysplasie | [218330](#) | 4 Gene
- _____ Craniofrontonasale Dysplasie | [304110](#) | EFN1
- _____ Culler-Jones-Syndrom (CJS) | [615849](#) | GLI2
- _____ Frontometaphysäre Dysplasie | [305620](#) | FLNA
- _____ Greig Zephalo-Polysyndaktylie-Syndrom | [175700](#) | GLI3
- _____ Mandibulofaziale Dysostose, Guion-Almeida-Typ | [610536](#) | EFTUD2
- _____ Melnick-Needles-Syndrom | [309350](#) | FLNA
- _____ Oto-palato-digitales Syndrom | [311300](#) | FLNA
- _____ Pallister-Hall-Syndrom | [146510](#) | GLI3
- _____ Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | [312870](#) | GPC3
- BOR0315.20 Branchio-oto-renales Syndrom | [113650](#) | EYA1, SIX5, SIX1
- LADD0316.20 Lacrimo auriculo dento-digitales Syndrom | [147730](#) | 4 Gene
- ED0091.20 Ektodermale Dysplasie | [305100](#) | EDA, EDAR, EDARADD, TP63, WNT10A

Ausführliche Informationen unter: www.humangenetik-regensburg.de

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

2/4 Alle mit * markierten Untersuchungsverfahren sind nicht Teil der Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189





Informationen für Einsender Hehr-Labor

Craniofaziale- und Skeletterkrankungen

Skelettdysplasien

- SKD0205.20* Achondrogenesis | [200600](#) | TRIP11, SLC26A2, COL2A1
- SKD0206.20* Atelosteogenesis | [108720](#) | FLNB, SLC26A2
- SKD0203.21 Ellis-van Creveld-Syndrom | [225500](#) | EVC, EVC2(LBN)
- EPD0361.21 Epiphysäre Dysplasie | [132400](#) | 6 Gene
- SKD0204.20* Hochwuchs, syndromal | [312870](#) | 6 Gene
- LS-0121.21* Larsen-Syndrom | [150250](#) | 7 Gene
- SKD0201.20 Skelettdysplasien, fetale | [166210](#) | 6 Gene
- SKD0202.20* EBM11514: Skelettdysplasien, fetale erweitert 28 Gene
- _____ Achondrogenesis Ia | [200600](#) | TRIP11
- _____ Achondrogenesis Ib | [600972](#) | SLC26A2
- _____ Achondrogenesis II | [200610](#) | COL2A1
- _____ Achondroplasie | [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
- _____ Hypochondroplasie | [146000](#) | FGFR3
- _____ Kamptodaktylie, Hochwuchs und Hörminderung (CATSHL-Syndrom) | [610474](#) | FGFR3
- _____ Larsen-Syndrom, autosomal -dominant | [150250](#) | FLNB
- _____ Melnick-Needles-Syndrom | [309350](#) | FLNA
- _____ Mosaik-Aneuploidie-Syndrom | [257300](#) | BUB1B, CEP57
- _____ Osteoglyphonische Dysplasie | [166250](#) | FGFR1
- _____ Oto-palato-digitales Syndrom | 311300 | FLNA
- _____ Spondylcarpotarsale Synostose | [272460](#) | FLNB
- _____ Thanatophore Dysplasie | [187600](#) | FGFR3
- _____ Terminale knöcherne Dysplasie | [300244](#) | FLNA
- _____ Weyers Akrofaziale Dysostose | [193530](#) | EVC, EVC2

Ektrodaktylie

- SHF0212.22* Ektrodaktylie, Genpanel | [183600](#) | 7 Gene
- _____ ADULT-Syndrom | [103285](#) | TP63
- _____ Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/palate Syndrom 3 (EEC3) | [604292](#) | TP63
- _____ Hartsfield-Syndrom | [615465](#) | FGFR1
- _____ Limb-Mammary-Syndrom | [603543](#) | TP63
- _____ Spalthand-/Spaltfuß-Fehlbildung 4 | [605289](#) | TP63
- _____ Hay-Wells-Syndrom | [106260](#) | TP63
- _____ Rapp-Hodgkin-Syndrom | [129400](#) | TP63

Ausführliche Informationen unter: www.humangenetik-regensburg.de

EBM 11514: Für gesetzlich versicherte Patienten nur nach Bestätigung der Kostenübernahme
Alle mit * markierten Untersuchungsverfahren sind nicht Teil der Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189



Informationen für Einsender Hehr-Labor Craniofaziale- und Skeletterkrankungen

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr
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
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 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 „Anforderungsformular Neurogenetik“ + „Aufklärung und Einwilligung vor einer genetischen Untersuchung“ zur Patientenaufklärung entsprechend GenDG und EU-DSGVO unter 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