

Patientendaten · ggf. Aufkleber

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

Genetische Diagnostik Lungen- und Leber- Erkrankungen, Hormonstörungen

Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____ Befundbrief beiliegend

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt Histologiebefund der Leberbiopsie beiliegend

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

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

Arztstempel/Klinik incl. Tel.-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, 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.



Anforderungsformular Hehr-Labor

Genetische Diagnostik Lungen- und Leber- Erkrankungen, Hormonstörungen



Lungenerkrankungen

Mukoviszidose

- CFTR-F508 CFTR-Mutation p.F508del, gezielter Nachweis häufigste CFTR-Mutation | [602421](#) | CFTR
- CFTR-31Mut CFTR-Mutationen, 31 häufigste Mutationen deutsche Bevölkerung | [602421](#) | CFTR
- CFTR-MLPA CFTR-Deletionen/Duplikationen | [602421](#) | CFTR

- CFTR-Seq CFTR-Komplettsequenzierung kodierende Sequenz [602421](#) | CFTR

Weitere Lungenerkrankungen

- PUL0371.22* Lungenfibrose | [178500](#) | 7 Gene
- SUR0241.20* Surfactant-Dysfunktion/pulmonale Alveolarproteinose | [265210](#) | 5 Gene

Lebererkrankungen

Cholestase

- CHOL0331.21 Infantile und neonatale Cholestase | [211600](#)
8 Gene
- PFIC0332.20 Progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC1, 2, 3, 4, 5), BRIC, Schwangerschaftscholestase und Hypercholanämie | [601847](#) | 7 Gene
- ABCB4 PFIC3 | [602347](#) | ABCB4
- CBAS0333.22 Kongenitale Gallensäure-Synthesedefekte | [607765](#)
8 Gene
- BILI0334.20* Konjugierte Hyperbilirubinämie (Dubin-Johnson, Rotor-Syndrom) | [237500](#) | ABCC2, SLC01B3, SLC01B1

Weitere monogene und syndromale Hepatopathien

- NPC0790.20* Niemann-Pick-Syndrom | [257220](#) | NPC1, NPC2, SMPD1
- ALF0791.20* Akutes Leberversagen im Kindesalter | [616483](#)
11 Gene
- MIT00792.21* Nukleär kodierte Mitochondriopathien mit Leberbeteiligung | [603041](#) | 10 Gene
- PKD0793.20* Hepatopathie, autosomal-rezessiv mit polyzystischen Nieren | [263200](#), [608836](#) | PKHD1, CPT2
- ALA0794.20* Alagille-Syndrom und andere Formen der intrahepatischen Gallengangshypoplasie und Duktopenie | [118450](#) | JAG1, NOTCH2, SERPINA1
- HED0795.20* Syndromale Cholestase mit ektodermalen Auffälligkeiten | 7 Gene
- SYN0796.20* Syndromale Cholestase mit Wachstumsstörung/Kleinwuchs | 5 Gene
- PEX0797.21* Hepatopathie mit neurologischer Symptomatik incl. peroxisomale Erkr., Niemann-Pick- und Zellweger-Syndrom | [214100](#), [257200](#) | 15 Gene
- DPM0798.20* Duktalplattenmalformation und kongenitale hepatische Fibrose | [267010](#) | 5 Gene

Speicher- und Stoffwechselerkrankungen mit Leberbeteiligung

- NAFLD0801.20* Steatosis hepatis im Kindesalter (NAFLD) | [613282](#)
7 Gene
- IEM0803.20* Glykogenosen mit vorrangiger Leberbeteiligung | [232200](#) | 8 Gene
- IEM0804.20* Weitere Stoffwechselerkrankungen mit Leberbeteiligung | 15 Gene
- ATP7B Morbus Wilson | [277900](#) | ATP7B
- LIPA LAL-Defizienz (Morbus Wolman) | [278000](#) | LIPA
- JOUB0900.20* Joubert-Syndrom | [213300](#) | AHI1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, TMEM67

Weitere Stoffwechselerkrankungen

- G6PD Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel | [300908](#) | G6PD
- FOXP3 IPEX-Syndrom | [304790](#) | FOXP3
- FMO3 Trimethylaminurie | [602079](#) | FMO3

Hormon- und Fertilitätsstörungen

- _____ Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 21-Hydroxylase-Mangel | [201910](#) | CYP21A2
- _____ Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 11β-Hydroxylase-Mangel | [202010](#) | CYP11B1
- _____ Adrenogenitales Syndrom (AGS) bei 3β-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel | [201810](#) | HSD3B2

- AR Androgeninsensitivität | [300068](#) | AR
- CFTR-31Mut Cong. Verschluss der ableitenden Samenwege, 31 häufigste CFTR-Mutationen | [602421](#) | CFTR
- HYPO0231.20* Kallmann-Syndrom | 5 Gene
- LHCGR LHCGR-assoziierte Hormonstörungen | [238320](#) | LHCGR
- FSHR ovarielle Überstimulation, spontane | [608115](#) | FSHR
- CPHD0521.20* Hypophyseninsuffizienz | [613038](#) | 8 Gene

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



Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr
info@humangenetik-regensburg.de
Tel: 0941-58613311 oder 0941-944 5408

Verantwortliche Biologinnen:

Sophie Hinreiner, Dipl.-Humanbiol.
Andrea Kurz, Dipl.-Biologin
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