

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 Neurogenetische Diagnostik Hehr-Labor



Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

Befundbrief beiliegend: ja nein

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

cMRT beiliegend: ja nein

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, 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.



Hirnfehlbildungen und Hirnentwicklungsstörungen

individuell individuelle genetische Diagnostik nach cMRT

Neuronale Migrationsstörungen/Lissenzephalie

Lissenzephalie/Pachygyrie | [607432](#)

- LIS0020.20 Klassische Lissenzephalie | PFAFH1B1/LIS1, DCX
- LIS0021.21 Lissenzephalie/Pachygyrie | 6 Gene
- LIS0022.21 Lissenzephalie/Pachygyrie Stufe 2 | + 5 Gene
- LIS0023.20 EBM 11514: Lissenzephalie Stufe 3 | + 36 Gene
- XLIS0024.20 Lissenzephalie/Pachygyrie X-chromosomal | 5 Gene
- LCH0025.20 Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie | 4 Gene
- TUB0181.20 Tubulinopathien | 6 Gene
- arLIS0026.20 Lissenzephalie/Pachygyrie autosomal-rezessiv | 32 Gene

Periventriculäre noduläre Heterotopien | [300049](#)

- PNH0040.21 PVNH | FLNA
- PNH0041.21 PVNH erweitert | +3 Gene

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

- DC0031.20 Double Cortex | 5 Gene
- DC0032.20 Double Cortex Stufe 2 | + 4 Gene

Polymikrogyrie | [606854](#)

- PMG0051.21 Polymikrogyrie | 7 Gene
- PMG0052.21 EBM 11514: Polymikrogyrie Stufe 2 | + 40 Gene

Komplexe cortikale Fehlbildungen | [614039](#)

- MCD0071.21 Komplexe cortikale Fehlbildungen | 5 Gene
- MCD0072.21 EBM 11514: Komplexe cortikale Fehlbildungen Stufe 2 | + 137 Gene
- arMCD0073.20 EBM 11514: Komplexe cortikale Fehlbildungen autosomal-rezessiv | 30 Gene
- SGYR0074.20 EBM 11514: Vereinfachte Gyrierung | 113 Gene
- arSGYRD0075.20 EBM 11514: Vereinfachte Gyrierung autosomal-rezessiv | 71 Gene
- XSGYR0076.20 Vereinfachte Gyrierung X-chromosomal | 8 Gene

Mikrozephalie | [251200](#)

- MIC0061.21 Mikrozephalie | 6 Gene
- MIC0062.21 EBM 11514: Mikrozephalie Stufe 2 | + 14 Gene
- MIC0063.21 EBM 11514: Mikrozephalie Stufe 3 | + 316 Gene
- MIC0064.20 EBM 11514: Mikrozephalie, X-chromosomal | 34 Gene

- MCPH0060.20 Primäre Mikrozephalie autosomal-rezessiv | 5 Gene
- arMIC0065.20 EBM 11514: Mikrozephalie autosomal-rezessiv | 207 Gene

Pflasterstein-Lissenzephalie/O-Glykosylierungsstörung | [236670](#)

- WWS0130.20 Walker-Warburg-Syndrom/Muscle Eye Brain-Erkrankung | POMT1, POMT2, POMGnT1
- WWS0131.21 Walker-Warburg-Syndrom/Muscle Eye Brain-Erkrankung Stufe 2 | + 8 Gene
- aDG0102.21 EBM 11514: O-Glykosylierungsstörungen/cong. Muskeldystrophie | 55 Gene

Holoprosenzephalie | [236100](#)

- HPE0011.20 Holoprosenzephalie | 6 Gene
- HPE0012.21 Holoprosenzephalie Stufe 2 | + 5 Gene
- HPE0013.21 EBM 11514: Holoprosenzephalie erweitert/syndromal | + 21 Gene

Mikrophthalmie | [309800](#)

- OPH0111.21 Mikrophthalmie | 11 Gene
- OPH0112.21 EBM 11514: Mikrophthalmie Stufe 2 | + 85 Gene

Septooptische Dysplasie | [182230](#)

- SOD0551.20 Septooptische Dysplasie | 5 Gene
- SOD0552.20 Septooptische Dysplasie Stufe 2 | + 4 Gene
- SOD0053.20 Septooptische Dysplasie syndromal | + 6 Gene

Schizenzephalie | [269160](#)

- SCHIZ0271.20 Schizenzephalie | 6 Gene
- SCHIZ0272.21 EBM 11514: Schizenzephalie Stufe 2 | + 5 Gene

Porenzephalie | [175780](#)

- POR261.20 Porenzephalie | COL4A1, COL4A2
- POR262.20 Porenzephalie syndromal | + 4 Gene

Hydrozephalus | [307000](#)

- XHYZ0400.20 Hydrozephalus, X-chromosomal | L1CAM
- HYZ0401.21 Hydrozephalus | 8 Gene
- HYZ0402.21 EBM 11514: Hydrozephalus Stufe 2 | + 249 Gene
- XHYZ0403.20 EBM 11514: Hydrozephalus, X-chromosomal Stufe 2 | + 14 Gene
- arHYZ0404.20 EBM 11514: Hydrozephalus, autosomal rezessiv | 56 Gene

Hydranenzephalie | [225790](#)

- HYD0081.20 Hydranenzephalie | 8 Gene

Ausführliche Informationen unter: www.humangenetik-regensburg.de

Makrozephalus | [117550](#)

- MAK0251.21 Makrozephalus | 8 Gene
- MAK0252.20 EBM 11514: Makrozephalus Stufe 2 | + 114 Gene
- SGBS0253.20 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | GPC3, GPC4, OFD1

Zystische Leukenzephalopathie | [604004](#)

- MLC0170.20 Megalenzephalie Leukenzephalopathie mit Zysten
MLC1, HEPACAM
- LC0171.21 Zystische Leukenzephalopathie | 9 Gene

Hemimegalenzephalie | [603387](#)

- HMEG0254.20 Hemimegalenzephalie | 4 Gene

Weitere

- PCH0701.20 Pontozerebelläre Hypoplasie | 9 Gene
- ACC0711.21 Agenesie/Hypoplasie Corpus callosum | 8 Gene
- ACC0712.21 EBM 11514: Agenesie/Hypoplasie Corpus callosum
Stufe 2 | + 48 Gene
- DWM0713.21 EBM 11514: Dandy Walker-Malformation | 82 Gene
- AIC0281.21 Aicardi-Goutieres-Syndrom | [225750](#) | 7 Gene

Neurodegenerative Erkrankungen

Zerebrale Angiopathien/Hirnblutungen | [125310](#)

- CAP0320.20 CADASIL-Syndrom | NOTCH3
- CAP0321.20 CARASIL-Syndrom | HTRA1
- CAP0322.20 Zerebrale Mikroangiopathie | COL4A1, COL4A2,
NOTCH3
- CAP0323.20 EBM 11514: Zerebrale Mikroangiopathie Stufe 2
+ 13 Gene

Zerebrale Kavernöse Malformationen | [116860](#)

- CCM0324.20 Zerebrale Kavernöse Malformationen | KRIT1, CCM2,
PDCD10

Leukenzephalopathie | [604004](#)

- LEP0161.20 Ataxie mit Vanishing white matter/
Hypomyelinisierung | 5 Gene
- LEP0162.21 VWM/Leukenzephalopathie Stufe 2 | + 4 Gene
- LEP0163.20 EBM 11514: Leukenzephalopathie Stufe 2
+ 211 Gene
- XLEP0164.20 Leukenzephalopathie X-chromosomal | 12 Gene
- LEP0165.21 Leukenzephalopathie mit Spheroiden | CSF1R
- IKAL0221.21 Intrakranielle Verkalkungen | [251290](#) | COL4A1,
OCLN, TREX1
- IKAL0222.21 EBM 11514: Intrakranielle Verkalkungen Stufe 2
+ 27 Gene

Enzephalitis infektionsassoziiert | [610551](#)

- IIAE0610.21 Enzephalitis akut nekrotisierend | RANBP2
- IIAE0611.20 Enzephalitis infektionsassoziiert Stufe 2 | 5 Gene

Bewegungsstörungen

Hereditäre Spastische Paraplegien | [182600](#)

- HSP0150.20 Spastische Paraplegie 4 | SPAST
- sHSP0151.21 HSP sporadisch | 7 Gene
- adHSP0152.20 HSP autosomal dominant | 9 Gene
- arHSP0154.21 HSP autosomal rezessiv | 3 Gene
- arHSP0155.20 EBM 11514: HSP autosomal rezessiv Stufe 2
+ 20 Gene
- XHSP0156.21 HSP X-chromosomal | L1CAM, PLP1, SLC16A2
- CHSP0157.21 EBM 11514: HSP kompliziert | 28 Gene

Parkinson-Erkrankung | [168600](#)

- EOPD0601.21 Parkinson-Erkrankung, früh beginnend | 6 Gene
- CLPD0602.21 Parkinson-Erkrankung, klassisch | 5 Gene
- ATPD0603.21 Parkinson-Erkrankung, atypisch | 7 Gene
- PD0604.21 EBM 11514: Parkinson-Erkrankung gesamt
30 Gene

Dystonien | [128100](#)

- DYST0140.21 Generalisierte Dystonie, rein | 5 Gene
- DYST0141.21 Dystonie mit Parkinson | 7 Gene
- DYST0142.20 EBM 11514: Dystonie erweitert | 140 Gene

Spastische Ataxien | [270550](#)

- SAX0661.20 ARSACS Charlevoix-Saguenay | SACS
- SAX0662.20 Spastische Ataxien Stufe 2 | + 4 Gene

Neurodegeneration mit Eisenspeicherung, NBIA | [234200](#)

- NBIA0441.20 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung | 5 Gene
- NBIA0442.21 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung Stufe 2
+ 4 Gene

Ansprechpartner

Verantwortliche Ärzte:

Prof. Dr. med. Ute Hehr

Dr. med. Saskia Herbst

info@humangenetik-regensburg.de

Tel: 0941-58613311 oder 0941-944 5408

Verantwortliche Biologen:

Timo Dereani, M.Sc.

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 (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

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