

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 Neurogenetische Diagnostik



Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

beiliegend: Befundbrief cMRT

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

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, 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.



Anforderungsformular

Neurogenetische Diagnostik Hehr-Labor

Hirnfehlbildungen und Hirnentwicklungsstörungen

individuell individuelle genetische Diagnostik nach cMRT

Neuronale Migrationsstörungen/Lissenzephalie

Lissenzephalie/Pachygyrie | [607432](#)

- _____ Lissenzephalie, LIS1-assoziiert | PAFAH1B1/LIS1
- LIS0020.21 Lissenzephalie/Pachygyrie | 7 Gene
- LIS0022.22* Lissenzephalie/Pachygyrie, erweitert | + 7 Gene
- LIS0023.22* EBM 11514: Lissenzephalie, Stufe 3 | + 38 Gene
- XLIS0024.20* Lissenzephalie, X-chromosomal | 5 Gene
- LCH0025.21 Lissenzephalie mit Kleinhirnhypoplasie | 5 Gene
- TUB0181.22 Tubulinopathien | 6 Gene

Periventriculäre noduläre Heterotopien (PVNH) | [300049](#)

- PNH0040.25 Periventriculäre noduläre Heterotopien | 5 Gene

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

- _____ Double Cortex, X-chromosomal | DCX
- DC0031.22 Double Cortex | 9 Gene

Polymikrogyrie | [606854](#)

- PMG0051.22 Polymikrogyrie | 11 Gene
- PMG0052.23* EBM 11514: Polymikrogyrie, erweitert | + 42 Gene
- PMG0053.21* EBM 11514: Polymikrogyrie, autosomal-dominant + 17 Gene
- PMG0054.20* EBM 11514: Polymikrogyrie, autosomal-rezessiv + 16 Gene
- PMG0055.20* Polymikrogyrie, X-chromosomal | + 3 Gene

Komplexe cortikale Fehlbildungen | [614039](#)

- MCD0071.22 Komplexe cortikale Fehlbildungen | 6 Gene
- MCD0073.20* EBM 11514: Komplexe cortikale Fehlbildungen, autosomal-rezessiv | + 30 Gene
- XSGYR0076.20* EBM 11514: vereinfachte Gyrierung, X-chromosomal 7 Gene

Mikrozephalie | [251200](#)

- MCPH0060.20 Mikrozephalie, primäre autosomal-rezessive | 5 Gene
- MIC0061.22 Mikrozephalie | 6 Gene
- MIC0062.23* EBM 11514: Mikrozephalie, erweitert | + 16 Gene
- MIC0064.20* EBM 11514: Mikrozephalie, X-chromosomal | 22 Gene
- MIC0068.21* Mikrozephalie, autosomal-dominant | 9 Gene

Walker-Warburg-Syndrom (WWS)/ Pflasterstein-Lissenzephalie | [236670](#)

- WWS0130.22 Walker-Warburg-Syndrom/Muscle Eye Brain Erkrankung | 13 Gene
- COB0342.21* EBM 11514: WWS/Cobblestone, erweitert | + 13 Gene
- CMD0133.21* EBM 11514: kongenitale Muskeldystrophie | 19 Gene

Holoprosenzephalie | [236100](#)

- HPE0011.23 Holoprosenzephalie | 10 Gene
- HPE0012.22* EBM 11514: Holoprosenzephalie, erweitert | + 11 Gene
- HPE0013.22* EBM 11514: Holoprosenzephalie, syndromal + 21 Gene
- HTX0014.20* Heterotaxie | 12 Gene

Mikrophthalmie | [309800](#)

- OPH0111.22* Mikrophthalmie | 15 Gene
- OPH0113.20* Mikrophthalmie, syndromal | 11 Gene

Septooptische Dysplasie | [182230](#)

- SOD0551.22 Septooptische Dysplasie | 11 Gene
- SOD0553.21* Septooptische Dysplasie, syndromal | 7 Gene

Schizenzephalie | [269160](#)

- SCHIZ0271.23* Schizenzephalie | 9 Gene
- SCHIZ0272.22* Schizenzephalie, erweitert | + 5 Gene

Porenzephalie | [175780](#)

- POR0261.20* Porenzephalie | COL4A1, COL4A2
- POR0262.21* Porenzephalie, erweitert | + 4 Gene

Hydrozephalus | [307000](#)

- XHYZ0400.22 Hydrozephalus, X-chromosomal | 5 Gene
- HYZ0401.24 Hydrozephalus | 10 Gene

Hydranenzephalie | [225790](#)

- HYD0081.21* Hydranenzephalie | 10 Gene

Makrozephalie | [117550](#)

- MAK0251.21* Makrozephalie | 8 Gene
- SGBG0253.20 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | GPC3, GPC4, OFD1

Zystische Leukenzephalopathie | [604004](#)

- MLC0170.21* Zystische Leukenzephalopathie | 9 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

Anforderungsformular

Neurogenetische Diagnostik Hehr-Labor

Weitere

- _____ Andermann-Syndrom | KCC3 (SLC12A6)
- AIC0281.21 Aicardi-Goutieres-Syndrom | 7 Gene
- PCH0701.21 Pontozerebelläre Hypoplasie | 11 Gene
- ACC0711.22 Agenesie/Hypoplasie Corpus Callosum | 9 Gene
- DWM0714.20* Dandy Walker Malformation | 14 Gene

Neurodegenerative Erkrankungen

Zerebrale Angiopathien/Hirnblutungen | [125310](#)

- CAP0320.20 CADASIL | NOTCH3
- CAP0321.20 CARASIL | HTRA1
- CAP0322.21* Mikroangiopathien/Hirnblutungen | COL4A1, COL4A2, NOTCH3
- CAP0323.21* Mikroangiopathien/Hirnblutungen, erweitert + 13 Gene
- IKB0301.20* Intrakranielle Blutungen | COL4A1, COL4A2, JAM3

Zerebrale kavernöse Malformationen | [116860](#)

- CCM0324.20 zerebrale kavernöse Malformationen | KRIT1, CCM2, PDCD10

Leukenzephalopathie | [604004](#)

- LEP0161.20 Ataxie mit Vanishing white matter | 5 Gene
- LEP0162.21* Ataxie mit Vanishing white matter, erweitert + 4 Gene
- XLEP0164.20* Leukenzephalopathie, X-chromosomal | 12 Gene
- _____ Leukenzephalopathie mit Spheroiden | CSF1R
- LEP0166.20* Leukenzephalopathie, adult onset | 7 Gene
- _____ Metachromatische Leukodystrophie | ARSA

Enzephalitis infektionassoziiert | [608033](#)

- _____ Enzephalitis infektionassoziiert | RANBP2 (HotSpot-Mutationen)

Bewegungsstörungen

Hereditäre spastische Paraplegie | [182600](#)

- HSP0151.22 HSP sporadisch | 8 Gene
- HSP0152.20 HSP, autosomal-dominant | 9 Gene
- HSP0154.22 HSP, autosomal-rezessiv | 4 Gene
- arHSP0155.20* EBM 11514: HSP, autosomal-rezessiv, erweitert + 20 Gene
- XHSP0156.21 HSP, X-chromosomal | L1CAM, PLP1, SLC26A2
- cHSP0157.21* EBM 11514: HSP, kompliziert | + 28 Gene

Spastische Ataxie | [270550](#)

- SAX0661.20 Spastische Ataxie | SACS
- SAX0662.20* Spastische Ataxie, erweitert | + 4 Gene

Parkinson | [168600](#)

- EOPD0601.24 Parkinson, early onset | + 4 Gene
- EOPD0602.24* EBM 11514: Parkinson, early onset, erweitert + 11 Gene
- CLPD0603.24 Parkinson, klassisch/sporadisch | 6 Gene
- CLPD0604.24* EBM 11514: Parkinson, klassisch/sporadisch, erweitert | + 15 Gene
- PDZS0605.24* Parkinson, syndromal | + 8 Gene
- PDZS0606.24* EBM 11514: Parkinson, syndromal, erweitert + 14 Gene
- ARPD0607.24* Parkinson, autosomal-rezessiv | 13 Gene
- ADPD0608.24 Parkinson, autosomal-dominant | 14 Gene
- XLPD0609.24* Parkinson, X-chromosomal | 4 Gene

Dystonien | [128100](#)

- DYST0140.23* Dystonie, reine, adult onset | 6 Gene
- DYST0141.23* EBM 11514: Dystonie, reine, adult onset, erweitert + 9 Gene
- DYST0142.23* Dystonie, Kindesalter | 9 Gene
- DYST0143.23* EBM 11514: Dystonie, Kindesalter, erweitert | + 13 Gene
- DYST0144.23* Dystonie mit Myoklonus | 4 Gene
- DYST0145.23* Dystonie, X-chromosomal | 6 Gene
- DYST0146-23* Dystonie mit Parkinson | 11 Gene
- DYST0147.23* Dystonie mit Parkinson, erweitert | + 6 Gene

Neurodegeneration mit Eisenspeicherung | [234200](#)

- NBIA0441.20* Neurodegeneration mit Eisenspeicherung | 5 Gene
- NBIA0442.22* Neurodegeneration mit Eisenspeicherung, erweitert + 5 Gene
- _____ Frontotemporale Demenz | MAPT
- FTD0443.21* Frontotemporale Demenz | + 7 Gene

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

Neurogenetische Diagnostik Hehr-Labor

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

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

Verantwortliche Biologinnen:

Tanja Roedl, Diplom-Biologin
Dr. rer. nat. Stefanie Menges, M. Sc. Mol. Medizin
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