

Patientendaten · ggf. Aufkleber

Name, Vorname und Adresse der Versicherten		geb. am

- weiblich
 männlich
 divers

Ethnische Herkunft:

Kostenträger

- Gesetzliche KV
(Überweisungsschein Muster 10)
 Private KV
 Selbstzahler
 Rechnung an Einsender/Klinik

Anforderungsformular Kraniofaziale und Skeletterkrankungen



Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

HPO-Terms _____

<https://hpo.jax.org>

- Befundbrief beiliegend Fotos beiliegend

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 verantwortlicher Arzt/Ärztin**, dass o. g. Patient/in bzw. dessen/deren Sorgeberechtigte über die hiermit beauftragte genetische Untersuchung von mir aufgeklärt wurde und hierzu das schriftliche Einverständnis gegeben hat. 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 (ohne Anspruch)
- **der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzlich notwendige 10-Jahres-Frist hinaus (ohne Anspruch)
- **der Verwendung des Untersuchungsmaterials/der Ergebnisse in pseudonymisierter Form** für krankheitsbezogene wissenschaftliche Untersuchungen zur Ursachenaufklärung bzw. zur Eintragung in wissenschaftlichen Datenbanken sowie zur Qualitätssicherung
- **der Weiterleitung des Untersuchungsauftrages bzw. Teilen davon** an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor

Über klinisch relevante Zufallsbefunde möchte ich informiert werden: ja nein (bei fehlender Angabe werden Zufallsbefunde nicht mitgeteilt; nähere Erläuterungen siehe letzte Seite).

Zur Durchführung der geplanten Untersuchung erlaubt der Patient/Sorgeberechtigte dem unterzeichnenden Arzt die zweckgebundene Verarbeitung, Speicherung und Weiterleitung von patientenbezogenen persönlichen und medizinischen Daten im Rahmen dieser geplanten genetischen Untersuchung (Art. 24 EU-DSGVO).

Weitere Informationen zur Datenschutzerklärung des Zentrums für Humangenetik unter: www.humangenetik-regensburg.de/datenschutz.html

Patient/Sorgeberechtigte wurde 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.

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

Name, Vorname des veranlassenden Arztes

Datum

Unterschrift/Stempel

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 Kraniofaziale und Skeletterkrankungen

Kraniofaziale Syndrome

- Panel ggfs. zusätzlich Klinisches Exom mit HPO-Terms*
 Individuelle genetische Diagnostik nach cMRT*

Faziale Dysostosen

- FD0314.22 Faziale Dysostosen | 10 Gene
 DYSP0311.22 Treacher-Collins-Syndrom | [154500](#) | 6 Gene
 TXNL4A Burn-McKeown-Syndrom | [608572](#)
 EFTUD2 Mandibulofaziale Dysostose, Guion-Almeida-Typ
[610536](#)
 DHODH Miller-Syndrom | [263750](#)
 SF3B4 Nager-Syndrom | [154400](#)

Kraniosynostosen

- CS0207.20 Kraniosynostose FGFR-assoziiert
[101600](#) | FGFR1, FGFR2, FGFR3
 CS0208.23* Kraniosynostose Kranznaht/mit Brachycephalie
[123500](#) | 16 Gene
 POR, FGFR2 Antley-Bixler-Syndrom | [201750](#)
 FGFR2 Apert-Syndrom | [101200](#)
 FGFR2 Beare-Stevenson cutis gyrata-Syndrom | [123790](#)
 FGFR2 Crouzon-Syndrom | [123500](#)
 FGFR2, FGFR1 Jackson-Weiss-Syndrom | [123150](#)
 FGFR3 Muenke-Syndrom (p.Pro250Arg) | [602849](#)
 FGFR2, FGFR1 Pfeiffer-Syndrom | [101600](#)
 TWIST, FGFR2 Saethre-Chotzen-Syndrom | [101400](#)

Orofaziale Spalten und Hypodontie

- OLD0211.22* Hypodontie/Oligodontie syndromal | [305100](#) | 13 Gene
 CLP0780.23* orofaziale Spalten | [606713](#) | 11 Gene
 TXNL4A Burn-McKeown-Syndrom | [608572](#)
 TP63 Ectrodactyly, ectodermal dysplasia, and cleft lip/
palate syndrome 3 (EEC3) | [604292](#)
 TP63 Hay-Wells-Syndrom | [106260](#)
 TP63 Limb-Mammary-Syndrom | [603543](#)
 HOXA2 Mikrotie, Hörminderung und Gaumenspalte | [612290](#)
 IRF6 Popliteales Pterygium-Syndrom | [119500](#)
 TP63 Rapp-Hodgkin-Syndrom | [129400](#)
 IRF6, GRHL3 Van der Woude Syndrom | [119300](#)

weitere kraniofaziale Syndrome

- GGS0351.20 Basalzellnävus-Syndrom (BCNS), Gorlin-Goltz-
Syndrom | [109400](#) | PTCH1, PTCH2, SUFU
 BOR0315.20 Branchio-oto-renaes Syndrom | [113650](#) | EYA1, SIX1,
SIX5
 ED0091.21 Ektodermale Dysplasie | [305100](#) | 14 Gene
 DYSP0313.21* Frontonasale Dysplasie mit Hypertelorismus | [304110](#)
10 Gene
 HPE0011.25* Holoprosenzephalie | [142945](#) | 12 Gene
 EDYS0095.20* Kranioektodermale Dysplasie | [218330](#) | IFT122, IFT43,
WDR19, WDR35
 LADD0316.20 Lacrimo-auriculo-dento-digitales Syndrom | [147730](#)
FGF10, FGFR2, FGFR3, TP63
 MAK0251.21 Makrozephalie | [117550](#) | 8 Gene
 MIC0061.23 Mikrozephalie (Core Gene) | [608716](#) | 8 Gene
 MCPH0060.20 Mikrozephalie, primäre, autosomal-rezessiv | [608716](#) |
5 Gene
 MIC0068.21* Mikrozephalie, autosomal-dominant | 9 Gene
 OPH0111.22 Mikrophthalmie | [309800](#) | 15 Gene
 SGBS0253.20* Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | [312870](#)
GPC3, GPC4, OFD1
 CS0210.20* Trigonozephalie | [190440](#) | 6 Gene
 ASXL3 Bainbridge-Ropers-Syndrom | [615485](#)
 ASXL1 Bohring-Opitz-Syndrom | [605039](#)
 TFAP2A Branchio-oculo-faziales Syndrom | [113620](#)
 GLI2 Culler-Jones-Syndrom (CJS) | [615849](#)
 FLNA Frontometaphysäre Dysplasie | [305620](#)
 GLI3 Greig Zephalo-Polysyndaktylie-Syndrom | [175700](#)
 EFNB1 Kraniofrontonasale Dysplasie | [304110](#)
 EFTUD2 Mandibulofaziale Dysostose, Guion-Almeida-Typ [610536](#)
 FLNA Melnick-Needles-Syndrom | [309350](#)
 FLNA Oto-palato-digitales Syndrom | [311300](#)
 GLI3 Pallister-Hall-Syndrom | [146510](#)
 GPC3 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom | [312870](#)

Informationen für Einsender

Kraniofaziale und Skeletterkrankungen

Skelettdysplasien

- SKD0205.20* Achondrogenesis | [200600](#) | COL2A1, SLC26A2, TRIP11
- ART0770.21* Arthrogryposis | [615065](#) | 12 Gene
- SKD0206.20* Atelosteogenesis | [108720](#) | FLNB, SLC26A2
- SKD0204.20* Chondrodysplasia punctata | [215100](#) | 4 Gene
- SKD203.21 Ellis-van Creveld-Syndrom | [225500](#) | EVC, EVC2, DYNC2LI1, WDR35
- EPD0361.21 Epiphysäre Dysplasie | [132400](#) | 7 Gene
- LS0121.22* Larsen-Syndrom | [150250](#) | 10 Gene
- MECK0903.20* Meckel-Syndrom | [249000](#) | 13 Gene
- OI1010.20* Osteogenesis imperfecta | [166210](#) | COL1A1, COL1A2
- SKD0201.20 Skelettdysplasien, fetale | [166210](#) | 6 Gene
- TRIP11 Achondrogenesis Ia | [200600](#)
- SLC26A2 Achondrogenesis Ib | [600972](#)
- COL2A1 Achondrogenesis II | [200610](#)
- FGFR3 Achondroplasie (p.Gly380Arg) | [100800](#)
- FLNB Atelosteogenesis I + III | [108720](#)
- SLC26A2 Atelosteogenesis II | [256050](#)
- FLNB Boomerang-Dysplasie | [112310](#)
- RUNX2 Cleidocraniale Dysplasie | [119600](#)
- SLC26A2 De la Chapelle-Dysplasie | [256050](#)
- SLC26A2 Diastrophische Dysplasie | [222600](#)
- SLC26A2 Epiphysäre Dysplasie 4, autosomal-rezessiv | [226900](#)
- FLNA Frontometaphysäre Dysplasie | [305620](#)
- FGFR3 Hypochondroplasie | [146000](#)
- FLNA Melnick-Needles-Syndrom | [309350](#)
- FGFR1 Osteoglyphonische Dysplasie | [166250](#)
- FLNA Oto-palato-digitales Syndrom | 311300
- FGFR3 Thanatophore Dysplasie | [187600](#)

Ektrodaktylie/Handfehlbildungen

- BRA0630.22* Brachydaktylie | [112500](#) | 16 Gene
- SHF0212.23* Ektrodaktylie | [183600](#) | 15 Gene
- PDAK0213.20* Polydaktylie, präaxial | [174700](#) | 13 Gene
- PDAK0214.20 Polydaktylie, postaxial | [174200](#) | 6 Gene
- TP63 ADULT-Syndrom | [103285](#)
- TP63 EEC-Syndrom | [604292](#)
- FGFR1 Hartsfield-Syndrom | [615465](#)
- TP63 Hay-Wells-Syndrom | [106260](#)
- TP63 Limb-Mammary-Syndrom | [603543](#)
- TP63 Rapp-Hodgkin-Syndrom | [129400](#)
- TP63 Spalthand-/Spaltfuß-Fehlbildung 4 | [605289](#)

Großwuchs-/Kleinwuchssyndrom

- GGS0351.20 Basalzellnävus-Syndrom, Gorlin-Goltz-Syndrom | [109400](#) | PTCH1, PTCH2, SUFU
- HW0104.22* Hochwuchs | [117550](#) | 8 Gene
- KW0101.21* Kleinwuchs | [300582](#) | ACAN, COL2A1, KDM6A, NPR2, SHOX
- MAK0251.21* Makrozephalie | [117550](#) | 8 Gene



Informationen für Einsender Kraniofaziale und Skeletterkrankungen

Ansprechpartner

Verantwortliche Fachärztin:

Prof. Dr. med. Ute Hehr

sprechstunde@humangenetik-regensburg.de

Tel.: 0941-5861330

Verantwortliche Biologinnen:

Dr. rer. nat. Sophie Hinreiner, Diplom-Humanbiologin

Jessica Röstel, M. Sc. Biologie

labor@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**
 - inkl. 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 inkl. 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 für Anforderungsformulare und zur Patientenaufklärung entsprechend GenDG und EU-DSGVO unter www.humangenetik-regensburg.de

Kostenübernahme

Für ambulant bei Ihnen betreute, gesetzlich versicherte Patienten

- **weiße Laborüberweisung Muster 10** (belastet *nicht* das Laborbudget des Zuweisers, Antrag bei Krankenkasse *nicht* notwendig).

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.

Zufallsbefunde in der Exom-Diagnostik

In seltenen Einzelfällen können bei einer Exom-Diagnostik genetische Veränderungen festgestellt werden, die nicht im Zusammenhang mit der angeforderten klinischen Fragestellung stehen, jedoch nach aktuellem Wissensstand eine klinische (Behandlungs-)Konsequenz für ihren Patienten, für seine Nachkommen bzw. weitere Familienmitglieder haben können (sog. Zufallsbefunde). Das Berichten solcher Zufallsbefunde beschränkt sich auf sicher pathogene Varianten angelehnt an die Empfehlungen des ACMG. Laut den aktuellen Leitlinien zur NGS-Diagnostik soll den Patienten die Möglichkeit gegeben werden, über eine Mitteilung dieser Zufallsbefunde freiwillig zu entscheiden. Bei Zusatzbefunden die nach dem GenDG als prädiaktiv einzuordnen sind, ist eine genetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik oder anderen Facharzt mit Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung erforderlich. Mit der Wahl dieser Option entsteht ausdrücklich **kein** Rechtsanspruch auf Mitteilung von Zufallsbefunden. Sollten keine Zusatzbefunde erhoben werden, bedeutet dies keinen Ausschluss entsprechender Risiken.