

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



Zentrum für
Humangenetik
Regensburg

Anforderungsformular Neurologische und Neuromuskuläre Erkrankungen

Klinische Angaben

Eilt!

Klinische Diagnose: _____

HPO-Terms _____

(<https://hpo.jax.org>) _____

Befundbrief beiliegend Befunde 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.



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-13117-01-00

Anforderungsformular

Neurologische und Neuromuskuläre Erkrankungen

Neurologische Erkrankungen

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

Intrazerebrale Blutungen und zerebrale kavernöse Malformationen

- CAP0322.20* Hirnblutungen | COL4A1, COL4A2, NOTCH3
- CCM0324.21* Zerebralekavernöse Malformation (CCM) | 6 Gene

Leukodystrophien und Leukenzephalopathien/ zerebrale Mikroangiopathien

- LEP0161.20 Ataxie mit vanishing white matter (Core-Gene) | 5 Gene
- LEP0166.21* Leukenzephalopathie, adult onset (inkl. CADASIL, CARASIL) | 17 Gene
- LEP0167.20* Leukodystrophie, hypomyelinisierend | 8 Gene
- MLC0170.22* Zystische Leukenzephalopathie | 11 Gene
- NOTCH3 CADASIL
- CSF1R CSF1R-vermittelte Leukenzephalopathie
- ARSA Metachromatische Leukodystrophie

Bewegungsstörungen

- ATX0432.21* Ataxie, Basispanel (inkl. MITP, TTPA) | 6 Gene
- ATX0430.20* Ataxie, episodisch | 6 Gene
- ATX-PNP0436.20* Ataxie und Polyneuropathie | 11 Gene
- DYST0140.24* Dystonie, Basispanel | 12 Gene
- HSP0151.23 Hereditäre spastische Paraplegie, sporadisch | 8 Gene
- PD0601.30 Parkinson, klassisch, early onset | 12 Gene
- SACS Ataxie, spastisch | SACS
- SCA Spinocerebelläre Ataxien 1,2,3,6,7,17** Repeat-Expansion
- RFC1 CANVAS** | Repeat-Expansion

Neurodegeneration/Motoneuronenerkrankungen

- ALS0591.20* Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) | 15 Gene
- DMZ0443.23* Frontotemporale Demenz, Alzheimer (inkl. MAPT) | 20 Gene
- NBIA0441.22* Neurodegeneration mit Eisenspeicherung | 12 Gene
- dHMN_dSMA0942.20* Spinale Muskelatrophie/Neuropathie, distal | 12 Gene
- proxSMA0943.20* Spinale Muskelatrophie, proximal | 14 Gene
- AR Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy
- C9orf72 C9orf72-assoziierte Erkrankungen (ALS/FTD)**
- SMN1/2 Spinale Muskelatrophie, nur MLPA

Neuropathien

- CMT0941.22* CMT, sensomotorische Neuropathie (Basispanel) | 16 Gene
- HSAN0953.20* HSAN, hereditäre sensorische autonome Neuropathie | 11 Gene
- PMP22 Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP) und CMT1A, nur MLPA

Myopathien/Muskeldystrophien

- LGMD0626.20* Gliedergürteldystrophie (Core-Gene) | 12 Gene
- HCK0627.20* HyperCKämie | 5 Gene
- HPP0628.20* Hyper-/Hypokaliämische periodische Paralyse | 6 Gene
- DMP0622.21* Distale Myopathien (Core-Gene) | 9 Gene
- Early-MD0620.21* Kongenitale Myopathie, early onset (Core-Gene) | 7 Gene
- MYOEW0621.20* Myopathien, adult onset/Myofibrilläre Myopathien | 10 Gene
- MPT0623.21* Myopathie mit Ptosis | 8 Gene
- SMY0624.20* Strukturmyopathien (Core-Gene) | 8 Gene
- BMY0629.20* Myotonien, weitere ohne DM1/2 | 4 Gene
- DMD Muskeldystrophie, Typ Duchenne (inkl. MLPA)
- DMPK Myotone Dystrophie Typ 1**
- PROMM Myotone Dystrophie Typ 2**

Epilepsie

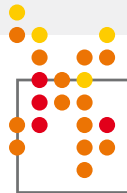
- EPI0960.20* Epilepsie, familiär, generalisiert | 6 Gene
- EPI0961.20* Epilepsie, progressiv, myoclonal | 16 Gene
- EPI0962.21* Epilepsie, therapie relevant | 19 Gene

Enzephalitis, infektionsassoziiert

- IAE0611.22* Akute, infektinduzierte Enzephalopathie | 9 Gene
- RANBP2 Enzephalitis, infektionsassoziiert, HotSpot-Mutationen

** Repeatanalyse, Fremdleistung; beschränkt auf 6 Analysen/Jahr

*** incl. SMN1-Sequenzierung, Fremdleistung



Informationen für Einsender

Neurologische und Neuromuskuläre Erkrankungen

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 prädiktiv 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.