

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



**bio.logis Zentrum für Humangenetik**  
Prof. Dr. med. D. Steinberger  
Fachärztin für Humangenetik  
Altenhöferallee 3  
60438 Frankfurt am Main

 069-5308437-0

Anforderung

## Postnatale Diagnostik Chromosomenanalyse + Array CGH

Arztstempel und Unterschrift

Duplikatsbefund an

### Probenmaterial

- Heparin-Blut
- EDTA-Blut
- Fibroblasten
- Andere

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### Geschlecht des Probanden/Patienten

- weiblich
- männlich

**Probengefäße (Anzahl)**

**Tag der Probennahme**

**Uhrzeit**

### Kostenträger

- gesetzl. Krankenversicherung (GKV)
- privat (PKV)  
(Kostenübernahmeerklärung, s. Rückseite)
- stationär, Rechnung an Einsender

### Befund

- Eilige Befundübermittlung per Fax

### Verdachtsdiagnose, klinische Angaben:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### Symptome:

- angeborene Fehlbildungen
- Dysmorphiezeichen
- Entwicklungsverzögerung
- mentale Retardierung
- psychische Störungen und Verhaltensstörungen
- habituelle Aborte
- Sterilität/unerfüllter Kinderwunsch
- Kleinwuchs

### Postnatale Chromosomenanalyse (HEPARIN-Blutprobe)

- Chromosomenanalyse, inkl. humangenetisches Gutachten
  - Eilbearbeitung (Neugeborene)

- Schnelltest, Ausschluss Aneuploidie Chromosomen 13, 18, 21, X, Y  
Aneuploidie-PCR  
(= Selbstzahlerleistung: 139,88 €, bitte Kostenübernahmeerklärung unterschreiben)  
(Durchführung nur zusätzlich zur konventionellen Chromosomenanalyse)

### Array CGH (EDTA-Blutprobe)

- Array CGH

#### Für GKV-Versicherte:

Falls noch nicht durchgeführt, bitte auch Chromosomenanalyse anfordern.  
Erst bei unauffälligem Befund der Chromosomenanalyse kann Array CGH erfolgen.

### Molekulargenetische Diagnostik (EDTA-Blutprobe)

Für molekulargenetische Analysen vorzugsweise bitte Anforderungsschein „Molekulargenetische Diagnostik“ verwenden.

- bei Verdacht auf:

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## Information und Einwilligungserklärung zur genetischen Diagnostik

Die Einwilligungserklärung des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters ist gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung.

### Zytogenetische Untersuchung

Chromosomen aus bestimmten Körperzellen werden unter dem Lichtmikroskop analysiert. Untersuchungsziel ist der Nachweis oder der Ausschluss eines zahlenmäßig oder strukturell auffälligen Chromosomensatzes (Karyotyps)

#### Aneuploidie-PCR

Ermöglicht auf Basis einer Untersuchung informativer DNA-Abschnitte eine Überprüfung der Anzahl definierter Chromosomen

#### Molekularzytogenetische Untersuchung (FISH Analyse)

Mit Hilfe farbmarkierter DNA Sonden, welche für bestimmte Chromosomen bzw. Chromosomenabschnitte spezifisch sind, wird die Anzahl bestimmter Chromosomen bzw. das Vorhandensein bestimmter Chromosomenabschnitte überprüft.

#### Chromosomale Mosaik

Gelegentlich kommt es vor, dass die Chromosomensätze in verschiedenen Körperzellen oder Körpergeweben unterschiedlich sind.

Ein unauffälliger Chromosomensatz in dem untersuchten Gewebe schließt deshalb nicht aus, dass in diesem Gewebe oder in anderen Geweben Zellen mit einem auffälligen Chromosomensatz vorliegen

Umgekehrt bedeutet ein auffälliger Befund im untersuchten Gewebe nicht notwendigerweise, dass der Chromosomensatz in allen anderen Zellen oder Geweben ebenfalls auffällig ist

#### Kulturartefakte

Zur Chromosomenuntersuchung müssen die Zellen zunächst in einer Zellkultur im Labor vermehrt werden. Durch diesen Vorgang können in einzelnen Zellen Chromosomenstörungen neu entstehen.

Die Unterscheidung von Kulturartefakten ohne klinische Bedeutung von Mosaiken mit klinischer Bedeutung ist nicht in allen Fällen sicher möglich.

#### Strukturelle Chromosomenaberrationen

Veränderungen in der Struktur der Chromosomen können nur soweit erkannt werden, wie es die Qualität des jeweiligen Präparates erlaubt.

#### Chromosomenvarianten (Chromosomenpolymorphismen)

Vererbte Chromosomenauffälligkeiten, die keine krankheitsverursachende Bedeutung haben. Sie werden nicht unbedingt im Befund vermerkt. Sollte eine Variante jedoch schwer von einem möglicherweise pathologischen Befund zu unterscheiden sein, so wird dies im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Bei Untersuchungen von Eltern und Kindern können solche Chromosomenauffälligkeiten gegebenenfalls zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse führen. Dies wird Ihnen nur dann mitgeteilt, wenn es zur Erfüllung des Untersuchungsauftrags unvermeidbar ist.

### Chromosomales Geschlecht

Wird bei der Untersuchung des Chromosomensatzes festgestellt. In sehr seltenen Fällen stimmen das chromosomale und das äußerlich sichtbare Geschlecht nicht überein.

#### Ich bestätige durch meine Unterschrift, dass ich über nachfolgende Punkte informiert wurde:

• Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und erzielbare Ergebnisse der genetischen Untersuchung

• mein Recht auf Widerruf der Einwilligung und mein Recht auf Nichtwissen

• ich die Probe jederzeit auf meinen Wunsch hin verwerfen lassen kann

#### Ich erkläre, dass ich einverstanden bin mit:

• der Entnahme und Untersuchung meiner genetischen Probe

• der Aufbewahrung von nicht verbrauchtem Probenmaterial für eventuell weitere von mir gewünschte genetische Untersuchungen, laboranalytische Qualitätskontrollen und wissenschaftliche Analysen

• der Übermittlung der Untersuchungsergebnisse an den behandelnden Arzt

#### Ich erkläre, dass ich:

• die Ergebnisse der beauftragten genetischen Untersuchung zur Kenntnis nehmen möchte

• über ggf. erhobene Befunde der genetischen Diagnostik informiert werden möchte, auch wenn diese nicht direkt im Zusammenhang mit der o.g. Erkrankung / Diagnose stehen

• das Angebot einer genetischen Beratung zur Kenntnis genommen habe, eine solche bereits stattgefunden hat oder ich zunächst nicht daran interessiert bin

• ausreichend aufgeklärt worden bin

• vor Erteilung meiner Einwilligung ausreichend Bedenkzeit zur Verfügung hatte.

Ort / Datum

Name / Vorname: Beratender Arzt (Druckschrift)



Unterschrift

Name / Vorname: Patient / Erziehungsberechtigter (Druckschrift)

Unterschrift

## Kostenübernahmeerklärung

Ich bin Mitglied einer gesetzlichen Krankenversicherung / einer privaten Versicherung und beauftrage ärztliche Leistungen. Mir ist bekannt, dass meine Krankenversicherung nicht verpflichtet ist, die Kosten dieser Leistungen zu übernehmen. Ich werde die Kosten selbst tragen und bin damit einverstanden, dass eine Abrechnung nach der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) erfolgt, sowie alle zur Rechnungsstellung notwendigen Daten an die

Privatärztliche Verrechnungsstelle (PVS) weitergeleitet und Rechnungsforderungen der beteiligten Ärzte an die PVS zum Einzug abgetreten werden.



Datum

Unterschrift

## Allgemeine Hinweise / Versandhinweise

Probenmaterial	Menge/Lagerung
Heparin-Blut	5 – 10 ml / Raumtemperatur (RT)
EDTA-Blut	3 – 5 ml / RT
Fruchtwasser	15 – 20 ml / RT
Chorionzotten	10 – 20 mg* / RT
Zellkultur	mind. 25 ml** / RT
DNA	mind. 1 – 5 µg / RT
DNA bei Fra-X	mind. 20 – 50 µg / RT

Telefonische Ankündigung von pränatalen Untersuchungen unter 069-5308437-0

Bei pränatalen Untersuchungen zum Kontaminationsausschluss durch mütterliche Zellen zusätzlich 2 – 3 ml EDTA-Blut der Mutter einsenden.

Bei Anforderung von ergänzender Chromosomenanalyse oder FISH-Analyse zusätzlich 5 – 10 ml Heparin-Blut einsenden.

#### Anforderung mit Überweisungsschein

Für die Anforderungen von zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen als kassenärztliche Leistung ist ein der Überweisungs- / Abrechnungsschein Muster 10 notwendig.

Die Untersuchungen werden nach Ziffern aus dem Kapitel 11 des EBM abgerechnet, sie belasten nicht Ihr Budget. Die Eintragung einer Kennziffer entfällt.

#### Wichtig

Für den Transport des Materials, das für postnatale Chromosomenanalysen verwendet wird, bitte Safety-Bag Genetik mit Warnhinweis verwenden.



Probenversandmaterial und Verpackungsmaterial erhalten Sie von bio.logis Zentrum für Humangenetik unter der Service Nummer 069-5308437-0.

\* im sterilen Transportmedium oder 0,9%iger steriler Kochsalzlösung (NaCl)

\*\* in Kulturflasche, dicht bewachsen

## Anforderung Überweisungsschein Muster 10

ICD10 Nummer / Diagnose / Verdachtsdiagnose

Auftrag

Vertragsarztstempel und Unterschrift