

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kassen-Nr. Versicherten-Nr. Status

Betriebsstätten-Nr. Arzt-Nr. Datum

#### MVZ diagnosticum Frankfurt - Zentrum für Humangenetik

Prof. Dr. med. D. Steinberger

Fachärztin für Humangenetik

Altenhöferallee 3

60438 Frankfurt am Main

 069-5308437-0

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

#### Geschlecht des Probanden / Patienten

- weiblich
- männlich
- divers

#### Probengefäße (Anzahl)

□ □

#### Tag der Probennahme

□ □ □ □ □ □

#### Verdachtsdiagnose, Fragestellung

---

---

---

---

Anforderung

## Postnatale Diagnostik

Chromosomenanalyse

Arztstempel und Unterschrift

Duplikatsbefund an

#### Kostenträger

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

#### Befund

- Eilige Befundübermittlung per Fax

#### Postnatale Chromosomenanalyse (HEPARIN-Blutprobe)

- Chromosomenanalyse, inkl. humangenetisches Gutachten
  - Eilbearbeitung (Neugeborenes)
- Ausschluss maternaler Zellen im fetalen Material
  - Selbstzahlerleistung: 261,40 €**
  - bitte Kostenübernahmeverklärung (s.u.) unterschreiben**
- Schnelltest, Ausschluss Aneuploidie Chromosomen 13, 18, 21, X, Y Aneuploidie-PCR
  - (Selbstzahlerleistung: 151,48 €, bitte Kostenübernahmeverklärung 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.

**Selbstzahlerleistung: 921,96 €**

#### Molekulargenetische Diagnostik (EDTA-Blutprobe)

- bei Verdacht auf:

---

---

---

---

## Informationen 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.

### Chromosomale Mosaik

Gelegentlich kommt es vor, dass die Chromosomensätze in verschiedenen Körperzellen oder Körperteilen 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)

Vererbbare 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 Bedenkezeit zur Verfügung hatte.

Ort / Datum



Name / Vorname: Beratender Arzt (Druckschrift)

Unterschrift

Name / Vorname: Patient / Erziehungsberechtigter (Druckschrift)



Unterschrift

## Kostenübernahmeverklärung für Mitglieder einer privaten Krankenversicherung (PKV)/Selbstzahler

Als Selbstzahler/ Mitglied einer privaten Krankenversicherung (PKV) beauftrage ich oben genannte ärztliche Leistungen.

PKV-Versicherte: Mir ist bekannt, dass meine Krankenversicherung nicht verpflichtet ist, die Kosten zu übernehmen.

Für die Rechnung bin ich in voller Höhe zahlungspflichtig.

Ich bin damit einverstanden, dass eine Abrechnung nach Gebührenordnung für Ärzte (GoÄ) erfolgt.

Datum

Name/Vorname: Patient/ gestzl. Vertreter/ Erziehungsberechtigter

Unterschrift

## Analytische und präanalytische Hinweise



**Muster**

<b>Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung</b>	<b>ICD10 Nummer/Diagnose/Verdachtsdiagnose</b>
<b>Auftragsnummer des Labors</b>	<b>Auftrag</b>
<b>XY.... ICD10: ..... (Code bitte angeben)</b>	<b>Vertragsarztstempel und Unterschrift</b>
<b>Auftrag</b>	<b>Molekulargenetische Untersuchung, s. Anforderungsschein</b>

Die genetische Diagnostik belastet **nicht** das Laborbudget des überweisenden Arztes. Siehe auch:

[https://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016\\_10\\_26\\_Praxisinformation\\_Genetische\\_Laboruntersuchungen\\_Veranlasser.pdf](https://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016_10_26_Praxisinformation_Genetische_Laboruntersuchungen_Veranlasser.pdf)

### Probenmaterial:

**EDTA-Blut/ Heparin-Blut:** **DNA:**

3-5 ml / Raumtemperatur (RT) 5-20 µg / RT

**Probenversand:**

normaler Postweg

**Analysedauer:**

8-12 Wochen in Abhängigkeit vom Analyseumfang

Versandmaterial anzufordern unter Telefonnummer 069 - 530 84 370 oder unter [info@genetik.diagnosticum.eu](mailto:info@genetik.diagnosticum.eu)