

## Anforderungsschein für Laborleistungen

Befund an **verantwortliche ärztliche Person** (gemäß GenDG)

Adresse \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

Fragestellung  diagnostisch  prädiktiv  vorgeburtlich

Material \_\_\_\_\_ Entnahmedatum \_\_\_\_\_

**Molekulargenetische Voruntersuchungen** in Bezug auf die

aktuelle Indikationsstellung (Befundkopien bitte beifügen):

Indexfall in der Familie bekannt?  Ja  Nein

Molekulargenetische Vorbefunde \_\_\_\_\_

### Patientendaten ggf. -Aufkleber

Name \_\_\_\_\_

Vorname \_\_\_\_\_ Geb.-Datum \_\_\_\_\_

Straße \_\_\_\_\_

PLZ/Ort \_\_\_\_\_

Kostenträger \_\_\_\_\_

Geschlecht  weiblich  männlich  Infektiös

Ethnizität /Herkunft \_\_\_\_\_

### Bitte unbedingt ankreuzen!

KV (Ü-Schein Nr. 10 erforderlich, EBM)  Selbstzahler (GOÄ)  
 Rechnung an Einsender (GOÄ)  §116b (EBM)

Diese Untersuchungen werden bei gesetzlich Versicherten nach Ziffern aus dem Kapitel 11 des EBM abgerechnet. Diese belasten das Laborbudget nicht. Bitte beachten Sie die Angabe der Ausnahmekennziffer auf dem Ü-Schein Nr. 10.

Kostenübernahmeerklärung bei privater Versicherung  
 Bitte klären Sie mit Ihrem Versicherer die Kostenübernahme für die molekulargenetischen Analysen. Ohne Klärung der Kostenübernahme kann nicht mit der Untersuchung begonnen werden.

## Hämoglobinopathien/ Hämochromatosen

**Material: (5)-10 ml EDTA-Blut (geringere Mengen, DNA nach Rücksprache), Transport bei Raumtemperatur**

**Indikation zur Untersuchung (bitte ankreuzen).** untersuchte Gene in Klammern – weitere Angaben gemäß KBV erforderlich (s. Rückseite)

- Alpha-Thalassämie**
  - Stufe 1: MLPA-Deletionsdiagnostik (*HBA1, HBA2*)
  - Stufe 2: Sanger-Komplettsequenzierung (*HBA1, HBA2*)
- Beta-Thalassämie**
  - Stufe 1: Sanger-Komplettsequenzierung (*HBB*)
  - Stufe 2: MLPA-Deletionsdiagnostik (*HBB*)
- sonstige Hämoglobinopathien (Hämoglobin-Strukturvarianten)**
  - HbS Sichelzellkrankheit
  - HbE
  - HbC
  - HbD
  - Andere:
- Hereditäre Persistenz von HbF (HPFA).**
  - Sanger-Komplettsequenzierung (*HBG1, HBG2*)
  - MLPA-Deletionsdiagnostik (*HBG1, HBG2*)
- Hereditäre Hämochromatose (HH)**
  - Stufe 1: sequenzspezifischer Nachweis (SSP-PCR) der häufigsten HFE-Mutationen (*C282Y / H63D/ S65C*)
  - Stufe 2: Sanger-Komplettsequenzierung (*HFE*)
  - Stufe 3: Sanger-Komplettsequenzierung (*HJV, HAMP, TFR2, SLC11A3*)
  - Stufe 4: MLPA- Deletionsdiagnostik (*HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC11A3*)

### Einwilligung des Patienten / der Patientin / des gesetzlichen Vertreters

(gemäß Gendiagnostikgesetz Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blutentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden und ggf. Ergebnisse und Proben in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Fragestellungen und/oder als Kontrollproben genutzt/publiziert werden können. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. für spätere Untersuchungen zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat. Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der genetischen Analyse an den mit-/weiterbehandelnden Arzt \_\_\_\_\_ übermittelt werden können. Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden (Nichtzutreffendes bitte streichen).

**Die Einwilligung des o. g. Patienten zur humangenetischen Untersuchung entsprechend dieses Anforderungsscheins und der o. g. Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz liegt mir vor (Bitte Kopie beilegen):**

Ort, Datum    Unterschrift des Patienten

Ort, Datum    Stempel und Unterschrift des Arztes

**Klinische Informationen / Laborwerte / molekulargenetische Vorbefunde**  
(erforderlich gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik, Deutsches Ärzteblatt, Jg. 109, Heft 11, 16. März 2012)

Bitte molekulargenetische Vorbefunde in Bezug zur Fragestellung und Arztbriefe in Kopie beifügen:  
Zur Plausibilitätskontrolle ist eine möglichst gute Beschreibung des klinischen Bildes notwendig.

Angabe, ob Indexfall in der Familie bekannt? (bitte Befunde und ggf. Familienstammbaum beifügen)

Möglicherweise liegen bereits Untersuchungsergebnisse von betroffenen Familienangehörigen vor.

Durch Kenntnis in der Familie bekannter Mutationen reduzieren sich Untersuchungsaufwand und Kosten.

**Kleines Blutbild:**

Erythrozyten: \_\_\_\_\_

Hämoglobin: \_\_\_\_\_

Hämatokrit: \_\_\_\_\_

Erythrozyten-Indizes:

MCH: \_\_\_\_\_

MCHC: \_\_\_\_\_

MCV: \_\_\_\_\_

Leukozyten: \_\_\_\_\_

Thrombozyten: \_\_\_\_\_

**Eisen-Stoffwechsel:**

Eisen: \_\_\_\_\_

Ferritin: \_\_\_\_\_

Transferrin: \_\_\_\_\_

Transferrinsättigung: \_\_\_\_\_

Zinkprotoporphyrin: \_\_\_\_\_

**Hämoglobin-Elektrophorese:**

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Methoden:**

PCR, Sanger-Sequenzierung, ggf. MLPA-Deletionsdiagnostik, untersuchte Gene jeweils in Klammern angegeben.