

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

Pränatale Diagnostik Chromosomenanalyse

Arztstempel und Unterschrift

Duplikatsbefund an

Probenmaterial

- Fruchtwasser
- Chorionzotten
- Nabelschnurblut
- Abortmaterial
- Heparin-Blut
- EDTA-Blut
- DNA
- Andere

Geschlecht des Probanden/Patienten

- weiblich
- männlich

Probengefäße (Anzahl)

Tag der Probennahme

Uhrzeit

Kostenträger

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

Befund

- Eilige Befundübermittlung per Fax
- Befundmitteilung an Patient/in
 mit Geschlechtsangabe

Verdachtsdiagnose, Fragestellung

Untersuchung Zytogenetik

- Chromosomenanalyse und humangenetische Beurteilung
- Aneuploidie-PCR Pränataler Schnelltest, Ausschluss Aneuploidie Chromosomen 13, 18, 21, X, Y (Durchführung nur zusätzlich zur konventionellen Chromosomenanalyse)
= Selbstzahlerleistung: 169,02 €
bitte Kostenübernahmeerklärung (s.u.) unterschreiben
- Chromosomenanalyse und Metaphase-FISH²
- Ausschluss kryptische Translokation
- Trisomie 13
- Trisomie 18
- Trisomie 21
- Prader-Willi /Angelman Syndrom
- Miller-Dieker Syndrom
- DiGeorge /Velocardiofaciales Syndrom
- Smith-Magenis Syndrom
- Williams-Beuren Syndrom
- Cri-du-Chat Syndrom
- Wolf-Hirschhorn Syndrom
- Mentale Retardierung
- andere

Untersuchung Biochemie, Molekulargenetik

- aus Fruchtwasser
- AFP AChE
- pränatale Array-CGH-Analyse
= Selbstzahlerleistung: 928,67 €
- Ausschluss maternalen Zellen im fötalen Material
= Selbstzahlerleistung: 261,40 €
bitte Kostenübernahmeerklärung (s.u.) unterschreiben

Molekulargenetische Analysen
 Untersuchung* _____

* Bitte genaue Bezeichnung der Analyse sowie Angaben zu Indikation, Familienanamnese, Vorbefunde oder auch Anforderungsformular „Molekulargenetische Diagnostik“ verwenden

Klinische Daten

Anzahl der Feten Letzte Regel Schwangerschaftswoche +

Indikation

- Wunsch der Patientin
- erhöhtes mütterliches Alter
- auffälliger Ultraschallbefund
- auffälliger Befund nach Serum-Screening
- Ersttrimester-Screening
- Integriertes Screening
- andere Befunde:
- Befund aus auffälligem Screening
- NT (_____ mm /MoM)
- erhöhtes Risiko für Trisomie 21 (1: _____)
- erhöhtes Risiko für Trisomie 13 (1: _____)
- erhöhtes Risiko für Trisomie 18 (1: _____)
- erhöhtes Risiko für Neuralrohrdefekt / fetale Fehlbildungen (S-AFP _____ MoM)
- vorangegangene Schwangerschaft
- freie Trisomie 21
- Translokationstrisomie 21 (bitte Vorbefunde beilegen)
- Trisomie 21 (ohne weitere Angaben)
- Trisomie 13
- Trisomie 18
- Neuralrohrdefekt
- andere Indikationen _____

Kostenübernahmeerklärung für PKV und Selbstzahler

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.



Datum

Unterschrift

Wichtige Informationen

Der Berufsverband Medizinische Genetik e.V. empfiehlt in seinen Richtlinien für humangenetische Diagnostik eine begleitende genetische Beratung sowie der Untersuchungsanforderung eine Einverständniserklärung des Patienten oder seines gesetzlichen Vertreters beizufügen.

Chromosomenanalyse

Invasive Methoden zur Entnahme von fetalen Zellen sind:

- Chorionzottenbiopsie (CVS, Entnahme von Anteilen des Mutterkuchens, ab 10. SSW)
- Amniozentese (Fruchtwasserentnahme, ab 15. SSW)
- Cordozentese (Nabelschnurlutentnahme, ab 20. SSW)

Um eine schnellstmögliche Aussage hinsichtlich der am häufigsten auftretenden numerischen Chromosomenveränderungen zu erhalten, kann zusätzlich ein pränataler Schnelltest (Aneuploidie-PCR) durchgeführt werden.

Präanalytik und Versandmaterial

Pränatale Chromosomenuntersuchungen werden durchgeführt an:

- Chorionzotten (CVS)
- Fruchtwasserzellen
- Nabelschnurblut

Chromosomenanalysen erfolgen außerdem an:

- Abortmaterial

Da es sich um Materialien für Zellkulturen handelt, darf das Probenmaterial nicht eingefroren werden. Vorgehen nach Entnahme von:

Fruchtwasserzellen

- die ersten 2 ml verwerfen, nicht zentrifugieren
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

Chorionzotten (CVS)

- in sterilem Transportmedium einsenden*
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

Nabelschnurblut

- Lithium-Heparin-Röhrchen
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

Abortmaterial

- nach Möglichkeit Chorionzotten beifügen
- in sterilem Transportmedium einsenden*
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

Auftragsformulare, Versand- und Verpackungsmaterial bei bio.logis Zentrum für Humangenetik Frankfurt anfordern.

Anforderung mit Überweisungsschein

Zur Anforderung von zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen als kassenärztliche Leistung Überweisungsschein (Muster 10) verwenden. Die Angabe der Ausnahmekennziffer "32007" für Vorsorgeuntersuchungen gemäß den Mutterschaftsrichtlinien² stellt sicher, dass das Budget des überweisenden Arztes nicht belastet wird.

Wichtig

Für alle genannten Probenmaterialien: Safety-Bag Genetik mit Warnhinweis verwenden.



- * Transportmedium bei bio.logis Zentrum für Humangenetik erhältlich; alternativ hierzu kann ein steriles, ausdrücklich zum Zelltransport geeignetes Gefäß mit physiologischer Kochsalzlösung (0,9% NaCl) unter Zugabe von Penicillin/Streptomycin oder Gentamycin verwendet werden.

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)

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 Bedenkzeit zur Verfügung hatte.

Ort / Datum

Name / Vorname: Beratender Arzt (Druckschrift)

Unterschrift

Name / Vorname: Patient / Erziehungsberechtigter (Druckschrift)

Unterschrift

- ▲ Aufgrund der gesetzlichen Bestimmung zur GOÄ dürfen dem Patienten vom Arzt nur Leistungen in Rechnung gestellt werden, die er selbst erbracht hat. In der Rechnung sollten daher Leistungen, die nicht vom abrechnenden Arzt, sondern von einem Kooperationspartner erbracht worden sind, erkennbar dargestellt sein.

Dies kann durch den Hinweis erfolgen, dass die Abrechnung durch Sie, den berechnenden Arzt, eine Serviceleistung der Praxis für den Patienten ist. Zusätzlich hierzu sollte eine Kopie der Laborrechnung Ihrer Gesamtrechnung beigefügt werden.

- ² Metaphase-FISH wird in Kooperation mit externen Laboratorien durchgeführt, die wir Ihnen auf Anfrage gerne mitteilen.

Anforderung Überweisungsschein Muster 10

1 Ausnahmekennziffer 32007

2 ICD10 Nummer / Diagnose / Verdachtsdiagnose

3 Auftrag

4 Vertragsarztstempel und Unterschrift