

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 - 530 84 37-0

Anforderung

**Postnatale Diagnostik**  
Chromosomenanalyse

Arztstempel und Unterschrift

Duplikatsbefund an

**Geschlecht des Probanden/Patienten**

Heparin-Blut  
 EDTA-Blut  
 Fibroblasten  
 Andere

weiblich  
 männlich

**Probengefäße (Anzahl)**

**Tag der Probennahme**

**Kostenträger**

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

**Befund**

- Eilige Befundübermittlung per Fax

**Verdachtsdiagnose, Fragestellung**

---

---

---

---

---

**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 (Neugeborenes)
- Schnelltest, Ausschluss Aneuploidie Chromosomen 13, 18, 21, X, Y Aneuploidie-PCR (=Selbstzahlerleistung: 151,48 €, bitte Kostenübernahmeerklärung unterschreiben) (Durchführung nur zusätzlich zur konventionellen Chromosomenanalyse)
- Ausschluss maternalen Zellen im fötalen Material  
Selbstzahlerleistung: 261,40 €  
bitte Kostenübernahmeerklärung (s.u.) unterschreiben

**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 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)

Vererbare 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

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 / gestz. Vertreter / Erziehungsberechtigter

Unterschrift

## Analytische und präanalytische Hinweise



**Muster**

**Überweisungsschein für Laboruntersuchungen als Auftragsleistung**

Name, Vorname des Patienten: \_\_\_\_\_

geb. Name(n): \_\_\_\_\_

geb. Datum: \_\_\_\_\_

geb. Ort: \_\_\_\_\_

Diagnose/Vordergrunddiagnose: \_\_\_\_\_

XY.... ICD10: ..... (Code bitte angeben)

Befund/Medikation: \_\_\_\_\_

Auftrag: **Molekulargenetische Untersuchung, s. Anforderungsschein**

ICD10 Nummer / Diagnose / Verdachtsdiagnose

Auftrag

Vertragsarztstempel und Unterschrift

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

[https://www.kbv.de/media/sp/2016-10-26\\_Praxisinformation\\_Genetische\\_Laboruntersuchungen\\_Veranlasser.pdf](https://www.kbv.de/media/sp/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)