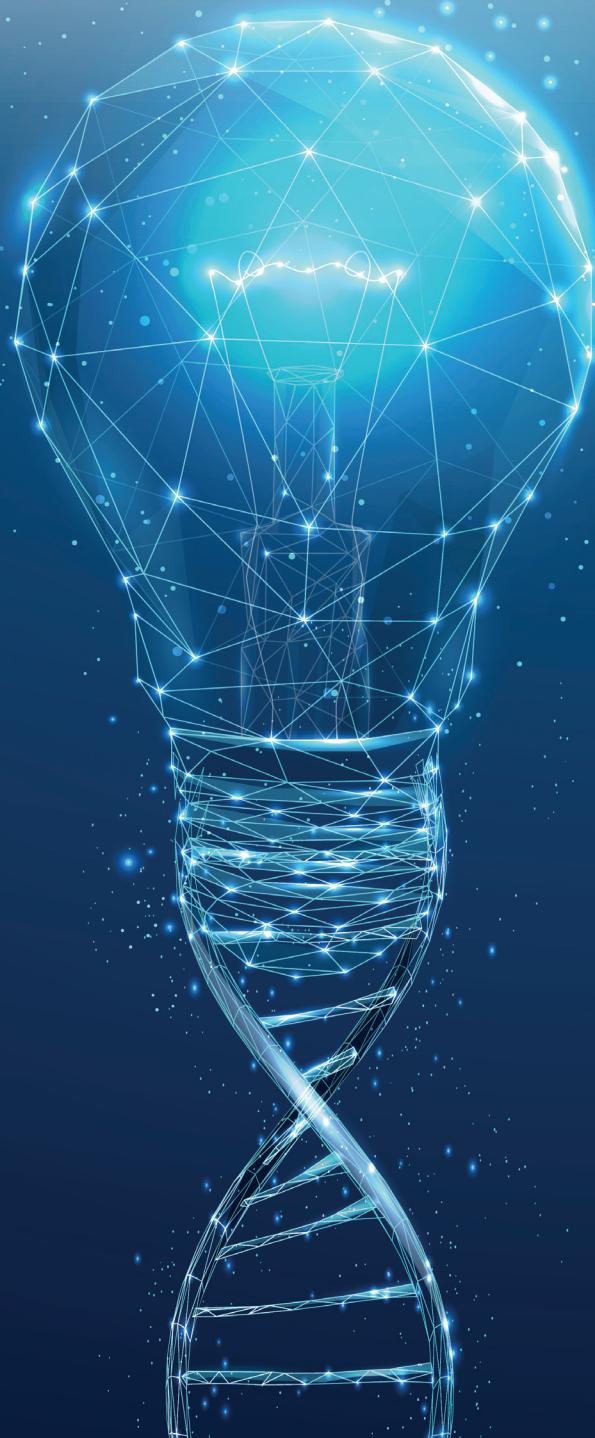


# Fragen & Antworten

zur genetischen Diagnostik & genetischen Beratung



Ein Unternehmen  
der amedes-Gruppe

### » Wann kann/sollte eine genetische Diagnostik erwogen werden?

- Bei Verdacht auf eine erbliche Erkrankung zur Bestätigung
  - Bei einer unklaren Symptomatik mit möglicher genetischer Ursache
  - Bei erblichen Erkrankungen in der Familie
  - Ggf. zur Steuerung einer spezifischen Therapie
  - Bei Verdacht auf Tumorrisikosyndrom ggf. zur Veranlassung intensivierter Früherkennungsuntersuchungen/Prävention
- 

### » Wer darf eine genetische Untersuchung veranlassen?

Siehe *Gendiagnostikgesetz (GenDG)*



#### Diagnostische genetische Untersuchungen

*bei bestehender Erkrankung/Symptomen*

dürfen – nach Aufklärung der Patient\*innen – von jedem/r Arzt/Ärztin veranlasst werden, unabhängig von der Fachdisziplin.

Nach Vorliegen des Ergebnisses sollte eine genetische Beratung angeboten werden. Wird eine nicht behandelbare Erkrankung festgestellt, ist in jedem Fall eine Genetische Beratung anzubieten.

#### Prädiktive genetische Untersuchungen

*bei (noch) nicht erkrankten Personen zur Abklärung eines genetischen Erkrankungsrisikos*

dürfen nur veranlasst werden

- von Fachärzt\*innen für Humangenetik
- Fachärzt\*innen anderer Fachrichtungen in ihrem jeweiligen Fachgebiet, wenn sie eine entsprechende Zusatzqualifikation erworben haben
- Ärzt\*innen mit der Zusatzbezeichnung „medizinische Genetik“.

Vor und nach der prädiktiven genetischen Untersuchung muss – zusätzlich zur Aufklärung – eine genetische Beratung erfolgen, es sei denn, die untersuchte Person verzichtet schriftlich auf die genetische Beratung.

Für die Veranlassung einer pränatalen genetischen Diagnostik gelten die gleichen rechtlichen Voraussetzungen wie für prädiktive genetische Untersuchungen.

### » Belastet eine Humangenetische Diagnostik das individuelle Laborbudget (Wirtschaftlichkeitsbonus)?

Der Großteil der genetischen Analysen fällt unter die EBM-Kapitel 11 (Humangenetik) und Kapitel 19 (Pathologie). Die dort aufgeführten Laboruntersuchungen belasten nicht das individuelle Praxisbudget.

Wenige Ausnahmen von dieser Regelung bilden die GOP der EBM-Kapitel 32.3.14 „Molekulargenetische Untersuchungen“ und 32.3.15 „Immungenetische Untersuchungen“. Hierbei ist zu beachten, dass die auf Bundesebene empfohlenen extrabudgetären GOP ebenfalls nicht in die Berechnung des Wirtschaftlichkeitsbonus einfließen.

### » Welches Material wird für eine genetische Diagnostik benötigt?

- Für Chromosomenanalysen Heparin-Blut (5-10 ml)
- Für molekulargenetische Diagnostik/Genanalysen eine EDTA Blutprobe (5-8 ml)



## » Welche Unterlagen werden benötigt?

- Überweisungsschein Muster 10
- Anforderungsschein mit
  - Einwilligung (Unterschrift) der Patientin/des Patienten nach Aufklärung über Zweck, Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung
  - Unterschrift des/der anfordernden Arztes/Ärztin mit Praxisstempel und Kontaktdaten
- Klinische Angaben/relevante Vorbefunde



|  | Aufklärung  | Einwilligung       | Genetische Beratung  |  |
|--|---|--------------------|--|--|
|  | VOR Untersuchung  |                    | VOR Untersuchung   | NACH Untersuchung  |
| Diagnostische Untersuchung             | Immer erforderlich  | Immer erforderlich | Optional   | Bei auffälligem Befund anzubieten.<br>Bei Diagnose einer nicht behandelbaren Erkrankung verpflichtend.             |
|  |   |                    |  | Inhalt der ggf. erfolgten Beratung muss dokumentiert werden.   |
| Prädiktive und pränatale Untersuchung  | Immer erforderlich  | Immer erforderlich | Obligatorisch<br><b>Ausnahme:</b> Patient*in hat nach vorheriger schriftlicher Information schriftlich verzichtet. | Obligatorisch<br><b>Ausnahme:</b> Patient*in hat nach vorheriger schriftlicher Information schriftlich verzichtet. |
|  |   |                    |  | Inhalt der ggf. erfolgten Beratung muss dokumentiert werden.   |
| Qualifikation zur Genetischen Beratung | Eine genetische Beratung darf durch Fachärzt*innen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben oder Ärzt*innen, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden (§ 10 GenDG). |                    |  |  |

## » Wer trägt die Kosten einer genetischen Untersuchung?

Bei medizinischer Indikation werden die Kosten für die genetische Beratung und die genetische Diagnostik von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen.

Bei privatversicherten Patient\*innen werden die Kosten in der Regel ebenfalls von der Versicherung übernommen. Unter Umständen ist vorab eine Kostenübernahmeerklärung einzuholen. Einen Kostenvoranschlag stellt Ihnen unser *genService* zur Verfügung.

## genService

Sie haben Fragen zur Beauftragung einer genetischen Untersuchung oder konkreten Fällen?

Unser humangenetischer Kundenservice hilft Ihnen weiter:

Telefonsprechzeiten: 8.30 – 17.00 Uhr

E-Mail: [genservice@amedes-group.com](mailto:genservice@amedes-group.com)

Telefon 0511.30 17 95 185 · Fax 0511.30 17 95 196

Sie wünschen eine genetische Beratung Ihrer/s Patient\*in?

Die Kontaktdaten unserer genetischen Beratungsstellen finden Sie unter

[www.amedes-genetics.de/sprechstunde](http://www.amedes-genetics.de/sprechstunde)



