

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

# Anforderungsschein Humangenetik



**Tages-Nr. intern!**

### ANGABEN ZUR PATIENTIN/ZUM PATIENTEN:

**Versicherung:**  Gesetzlich (**bitte Muster 10 Ü-Schein beifügen!**)  Privat  
 Selbstzahler\*in (IGel; wenn ja bitte Rückseite beachten\*)

**Entnahme-Datum:** \_\_\_\_\_  EDTA-Blut  Heparin-Blut  Fruchtwasser/Chorionzotten  Abstrich  Tumormaterial

Sonstiges Material: \_\_\_\_\_ **Geschlecht:**  männlich  weiblich

**Ethnische Herkunft:** \_\_\_\_\_ **Schwanger:**  Ja  Nein Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_

### ANGEFORDERTE UNTERSUCHUNG:

**Auftrag/Genanalyse:** \_\_\_\_\_

**Indikation/Verdacht:** \_\_\_\_\_

**Untersuchungsart:**  diagnostisch  prädiktiv  vorgeburtlich

**ICD-10 Code:** \_\_\_\_\_ **Diagnosesicherung:**  Gesicherte Diagnose (G)  Verdachtsdiagnose (V)  
(Zusatzkennzeichnung ICD-10)  Ausgeschlossene Diagnose (A)  (symptomloser) Zustand nach der betreffenden Diagnose (Z)

**Genetische Vorbefunde:** Patient\*in:  Ja  Nein Angehörige\*r:  Ja  Nein (Falls ja, bitte Vorbefunde möglichst in Kopie mitsenden.)

**Ist die zu untersuchende Person der Indexpatient\*\*?**  Ja  Nein

**Ist die Mitteilung von VUS3 gewünscht?**  Ja  Nein

**Ist die Mitteilung von Nebenbefunden gewünscht?**  Ja  Nein

**Soll die Auswertung mittels HPO-Terms erfolgen?**  Ja  Nein  
Bitte Beiblatt (Seite 3 + 4) für HPO-Terms ausfüllen.

**Sonstige Angaben/Familienanamnese** (optional Stammbaum auf Rückseite): \_\_\_\_\_

**Kontaktperson für Rückfragen:** \_\_\_\_\_ **Telefon:** \_\_\_\_\_  
(Verantwortliche/r Ärzt\*in nach GenDG)

### EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG zur genetischen Diagnostik (GenDG)

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der von mir gewünschten genetischen Untersuchung sowie ggf. der Probenentnahme auf Grundlage des Gendiagnostikgesetzes zu. Ich bin ausführlich darauf hingewiesen worden, dass ich sowohl mit meiner Ärztin/meinem Arzt das Ergebnis und das weitere Vorgehen besprechen als auch eine genetische Beratungsstelle in Anspruch nehmen kann. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit bis zur Entscheidung für die genetische Untersuchung. Wenn ich eine von gesetzlichen Vorgaben abweichende Regelung wünsche, kann ich dies jederzeit mitteilen.

Mit der Aufbewahrung der Probe und der Untersuchungsergebnisse innerhalb der gesetzlichen Vorgaben bzw. je nach diagnostischer Notwendigkeit bin ich einverstanden:  Ja  Nein

Mit der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern bin ich einverstanden:  Ja  Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke einverstanden:  Ja  Nein

Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden:  Ja  Nein

Durch die Analyse können in Einzelfällen Ergebnisse erzielt werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit der angeforderten Untersuchung stehen. Ich wünsche über diese Zusatzbefunde informiert zu werden, wenn sich daraus eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Angehörigen ergibt:  Ja  Nein

Ich bin mit der Weiterleitung von Daten für die Abrechnung an eine privatärztliche Verrechnungsstelle einverstanden. (Nur bei Privatpatient\*innen)  Ja  Nein

**Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit für die Zukunft widerrufen werden.**

Erläuterung zu \* und \*\* siehe Rückseite

Name, Vorname aufklärende Ärztin/aufklärender Arzt \_\_\_\_\_ Ort, Datum \_\_\_\_\_

Unterschrift aufklärende Ärztin/aufklärender Arzt \_\_\_\_\_ Unterschrift Patient\*in/gesetzliche/r Vertreter\*in \_\_\_\_\_

**\*Patient\*innenvereinbarung über privatärztliche Abrechnung von medizinischen Leistungen außerhalb der Erstattungspflicht der gesetzlichen Krankenversicherung**  
 Als Mitglied einer gesetzlichen Krankenkasse möchte ich die auf der Vorderseite beschriebene(n), privatärztliche Leistung(en) durch Labore der amedes-Gruppe in Anspruch nehmen. Mir ist bekannt, dass diese von mir gewünschte(n) ärztliche(n) Leistung(en) in meinem Fall nicht von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen wird/werden. Ich werde die Kosten entsprechend der aktuellen Fassung der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) selbst tragen und bin mit der Abrechnung durch eine autorisierte Verrechnungsstelle einverstanden. Mir ist ferner bekannt, dass für meine Krankenkasse keine Verpflichtung besteht, die Kosten ganz oder anteilig zu übernehmen. Ich bin damit einverstanden, dass alle zur Rechnungsstellung notwendigen Daten an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden und die Rechnungsforderungen der beteiligten Ärzt\*innen an diese ärztliche Verrechnungsstelle zum Einzug abgetreten werden. Die ermittelten Laborergebnisse werden dem der beratenden Ärztin/dem beratenden Arzt zugestellt. Hinzu kommen 2,60 Euro Versandgebühren.

Ort, Datum

x

Unterschrift Patient\*in/gesetzliche/r Vertreter\*in

*\*\*Als Indexpatient wird eine erkrankte und genetisch mit der/dem Versicherten verwandte Person und als Anlagenträger\*in eine (noch) symptomfreie Person mit nachgewiesener Mutation bezeichnet (Angabe KBV).*

#### Adresse für Probenzusendung

amedes genetics  
 MVZ wagnerstibbe für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie,  
 Humangenetik und Mikrobiologie Hannover  
 Georgstraße 50  
 30159 Hannover

Telefon 0511.301 795 0  
 Telefax 0511.301 795 119

#### Genetische Sprechstunden

Sie können sich kostenfrei unter folgender Telefonnummer für einen Sprechstundentermin anmelden:

0800.444 36 38 (Erreichbarkeit: 9-16 Uhr)

Genetische Sprechstunden bieten wir an folgenden Standorten an:

Bad Münde · Berlin · Dortmund · Essen · Frankfurt · Göttingen ·  
 Halle (Saale) · Hamburg · Hannover · Oberhausen

## HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

### ABDOMEN

- Abdominaler Schmerz
- Akute Hepatitis
- Aszites
- Bauchspeicheldrüsenentzündung
- Cholelithiasis
- Cholestase
- Cholezystitis
- Chronische Hepatitis
- Diarrhöe
- Erbrechen
- Gastroösophagealer Reflux
- Gelbsucht
- Hepatische Steatose
- Hepatische Zysten
- Hepatisches Versagen
- Hepatomegalie
- Hepatozelluläres Adenom
- Hepatozelluläres Karzinom
- Inguinalhernie
- Intrahepatische biliäre Dysgenese
- Nabelhernie
- Portale Hypertonie
- Splenomegalie
- Übelkeit
- Verstopfung
- Zirrhose

### AUGEN

- Abnormität der Augenbewegung
- Abnormität der sakkadischen Augenbewegung
- Abnormität des Auges
- Ausgeprägte Epikanthusfalten
- Degeneration der Netzhaut
- Grauer Star
- Grüner Star (Glaukom)
- Horizontale Blicklähmung
- Hornhauttrübung
- Hypertelorismus
- Kirschröter Fleck auf der Makula
- Mikrophthalmos
- Nystagmus
- Ophthalmoplegie
- Optikusatrophy
- Ptosis
- Schielen

- Sehkraftverlust
- Sehschwäche
- Stäbchen-Zapfen-Dystrophie
- Verminderte Sehschärfe
- Xanthelasma

### HERZ

- Abnorme Herzmorphologie
- Anomalien der Herzklappen
- Atrioventrikulärer Block
- Bluthochdruck
- Bradykardie
- Dilatative Kardiomyopathie
- Herzrhythmusstörungen
- Hypertrophe Kardiomyopathie
- Koarktation der Aorta
- Koronare Atherosklerose
- Linksventrikuläre Hypertrophie
- Myokardinfarkt
- Tachykardie
- Ventrikelseptumdefekt
- Verkalkung der Herzklappen
- Vorhofflimmern
- Vorhofseptumdefekt

### KLIN. CHEMIE/HÄMATOLOGIE

- Albuminurie
- Aminoazidurie
- Anämie
- Anomalien der Blutgerinnung
- Beeinträchtigte T-Zellen-Funktion
- Erhöhte hepatische Transaminasen
- Erhöhte langkettige Fettsäuren
- Erhöhte Serum-Kreatin-Kinase
- Hyperammonämie
- Hyperglykämie
- Hypertriglyceridämie
- Hypoglykämie
- Hypokaliämie
- Hypokaliämische Alkalose
- Hypophosphatämie
- Hypothyreose
- Immundefizienz
- Laktatazidose
- Metabolische Azidose
- Myoglobulinurie

- Neutropenie
- Panzytopenie
- Proteinurie
- Respiratorische Alkalose
- Rezidivierende bakterielle Infektionen
- Rezidivierende Pilzinfektionen
- Rezidivierende virale Infektionen
- Thrombozytopenie

### LUNGE/HNO/ZÄHNE

- Asthma
- Dysphagie
- Dyspnoe
- Gaumenspalte
- Hoher Gaumen
- Kariöse Zähne
- Langes Philtrum
- Mikrodontie
- Mittelohrentzündung
- Obstruktive Schlafapnoe
- Pulmonale Blutungen
- Pulmonale Hypoplasie
- Respiratorische Insuffizienz
- Rezidivierende Infektionen der oberen Atemwege
- Schwerhörigkeit
- Überwucherndes Zahnfleisch
- Zahnabszess

### MUSKEL-/GELENKBEWEGUNG

- Beugekontraktur
- Gowers-Zeichen
- Hüftdysplasie
- Hypermobilität der Gelenke
- Labilität der Gelenke
- Makroglossie
- Multiple Gelenkkontrakturen
- Muskeldystrophie
- Muskelschwäche
- Muskelschwund
- Muskuläre Hypotonie
- Myopathie
- Myotonie
- Polyneuropathie
- Pseudohypertrophie des Wadenmuskels
- Rhabdomyolyse
- Steifigkeit

## HPO-Terms / Phänotypische Auffälligkeiten

### NIEREN

- Chronische Nierenerkrankung
- Fokale segmentale Glomerulosklerose
- Hämolytisch-urämisches Syndrom
- Hydronephrose
- Nebennieren-Hyperplasie
- Nephrolithiasis
- Nephrotisches Syndrom
- Nieren-Agenesie
- Nieren-Fanconi-Syndrom
- Niereninsuffizienz
- Nierenzyste
- Phosphatverlust, renaler
- Polyzystische Nierendysplasie
- Proteinurie
- Tubuläre Azidose der Nieren

### SKELETT, HAUT, NÄGEL, HAARE

- Abnorme Form der Wirbelkörper
- Abnorme Gesichtsform
- Abnormität der Haare
- Abnormität der Haut
- Abnormität der Hautpigmentierung
- Abnormität der Skelettmorphologie
- Abnormität des Skelettsystems
- Anhidrose
- Arachnodaktylie
- Brachydaktylie
- Brachyzephalie
- Cafe-au-lait-Fleck
- Dolichocephalie
- Dysostose multiplex
- Eingedrückter Nasenrücken
- Grobschlächtige Gesichtszüge
- Hirsutismus
- Ichthyose
- Kamptodaktylie
- Kraniosynostose
- Kurzer Hals
- Mikrognathie
- Nasale Brücke
- Neurofibromatose
- Osteomalazie

- Palmoplantar-Keratodermie
- Pectus carinatum
- Polydaktylie
- Retrusion des Mittelgesichts
- Skelettale Dysplasie
- Skoliose
- Spondylolyse
- Unterentwicklung der Gliedmaßen
- Verdickte Rippen

### WACHSTUM/ENTWICKLUNG

- Beginn bei Neugeborenen
- Fettleibigkeit
- Frühgeburt
- Gedeihstörung
- Großwuchs
- Großwüchsigkeit
- Intrauterine Wachstumsverzögerung
- Kleinwuchs
- Schwierigkeiten bei der Nahrungsaufnahme
- Verringeretes Körpergewicht
- Wachstumsverzögerung

### ZENTRALES NERVENSYSTEM

- Abnorme ZNS-Myelinisierung
- Agenesie Corpus callosum
- Aggressives Verhalten
- Anomalien der weißen Substanz des Gehirns
- Areflexie
- Arnold-Chiari-Fehlbildung
- Ataxie
- Autismus
- Chorea
- Demenz
- Dysarthrie
- Dyskinesie
- Dystonie der Gliedmaßen
- EEG-Abnormität
- Entwicklungsrückschritt
- Enzephalopathie
- Geistige Verschlechterung
- Globale Entwicklungsverzögerung
- Hirnatrophie
- Hydrozephalus

- Hyperaktivität
- Hyperreflexie
- Hypertonie
- Hypotonie (zentral)
- Intellektuelle Behinderung
- Kleinhirn-Hypoplasie
- Kognitive Beeinträchtigung
- Koma
- Krampfanfälle
- Lethargie
- Leukodystrophie
- Lissencephalie
- Makrozephalie
- Mikrozephalie
- Motorische Verzögerung
- Myoklonische Anfälle
- Neurodegeneration
- Parkinsonismus
- Schlaganfall
- Spastische Paraparese
- Störung des Gangbildes
- Ventrikulomegalie
- Verhaltensauffälligkeiten
- Verzögerung von Sprache und Sprechen
- Zerebelläre Atrophie
- Zittern

### VERSCHIEDENES

- Abnorme äußere Genitalien
- Abnormität des Gesichts
- Angioödem
- Diabetes mellitus
- Dickdarmkrebs
- Fieber
- Hydrops fetalis
- Hypospadie
- Kryptorchismus
- Mammakarzinom
- Neoplasie der Eierstöcke
- Ovarialkarzinom
- Polyhydramnion
- Rezidivierende Infektionen
- Tief angesetzte Ohren