

Für wichtige Anforderungen aus der Praxis benötigt Ihr Labor eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten (nach GenDG)

Schriftliche Einverständniserklärung des Patienten nach entsprechender Aufklärung und Angebot einer Genetischen Beratung ist **für jede genetische Untersuchung** erforderlich.

Untersuchungsaufträge dürfen ohne Unterschrift des Patienten nicht bearbeitet werden.

Das gilt nach dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) z. B. für:

1 Pränatale Risikopräzisierung für fetale Chromosomenstörungen, nicht invasiv

anhand von sonographischen Markern (Nackenfaltendicke oder Nackentransparenz/NT, etc.) und serologischen Markern

- Ersttrimester-Screening (ETS)
- Triple-Test
- Quadruple-Test, etc.
- Integriertes Screening

2 Invasive Pränataldiagnostik

- Fruchtwasseruntersuchung (Amniozentese)
- Chorionzottenbiopsie (CVS)
- Nabelschnurpunktion, etc.

3 Chromosomendiagnostik aus Blutproben

- Chromosomenanalyse
- Mikrodeletionsdiagnostik mittels FISH (z. B. Mikrodeletion 22q11.2 oder CATCH22)

4 Molekulargenetische Analysen (Gendiagnostik) (und weitere Analysen aus Kapitel 11.4.2, s. u.)

- Gerinnungsanalytik, genetisch
 - » Faktor V-Genmutation
 - » Faktor II-Genmutation, etc.
- Hämochromatose-Gendiagnostik
- Thalassämie, Sichelzellanämie, genetisch (Hämoglobinopathien)
- Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CF) *
- Fertilitätsstörungen des Mannes, genetisch, z. B.
 - » Azoospermiefaktor (AZF)
 - » Samenleiterverschluss (CBAVD/CUAVD)

- Fertilitätsstörungen der Frau, genetisch, z. B.
 - » Adrenogenitales Syndrom (AGS und late onset AGS)
- Erbliche Disposition für Krebserkrankungen, z. B.
 - » Erblicher Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2) *
 - » Erblicher Darmkrebs (HNPCC * oder FAP)
- HLA-Typisierung, genetisch, z. B.
 - » HLA-B27-Bestimmung
- Chip-Diagnostik (Mikroarray/arrayCGH/ molekulare Karyotypisierung) *
 - » Nachweis von Mikrodeletionen, -duplikationen, Subtelomerdeletionen; besonders bei Kindern mit syndromalen Formen der geistigen Behinderung
- Stoffwechselfeldiagnostik, genetisch, z. B.
 - » Adrenogenitales Syndrom (AGS)
 - » Alpha-1-Antitrypsin-Mangel
 - » Apo-E-Polymorphismus (kardiovaskulärer Risikofaktor)
 - » Gilbert-Meulengracht-Syndrom (Ikterus intermittens)
 - » Hypercholesterinämie, genetische Formen
 - » Laktose-Intoleranz (Laktasemangel, Milchzuckerunverträglichkeit)
 - » MODY-Diabetes (Maturity onset diabetes of the young)
 - » Morbus Fabry
- Hörstörungen, genetisch, z. B.
 - » Connexin 26 (CX26) und Connexin 30 (CX30) *
- Geistige Behinderung, genetische Formen, z. B.
 - » Fragiles X-Syndrom (FRAXA) *
 - » Rett-Syndrom
- Gendiagnostik für neurodegenerative Erkrankungen
- andere erbliche neurologische Erkrankungen
- Pharmakogenetische Untersuchungen (z. B. für Verträglichkeit von Chemotherapeutika)
- Jede andere Gendiagnostik

**5 Molekulargenetische Analysen aus EBM Kapitel
11.4.2. (indikationsbezogene Leistungen)**

Für diese Analysen werden seit 01.04.2012 genaue Angaben zu Indikation, Indexpatient, Vordiagnostik etc. benötigt **. Bitte verwenden Sie unseren neuen, zusätzlichen Anforderungsschein für Molekulargenetische Diagnostik.

- In Kapitel 11.4.2 sind (im Augenblick)
 - » Mukoviszidose/Cystische Fibrose
 - » Fragiles X-Syndrom
 - » Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker
 - » Chorea Huntington
 - » Myotone Dystrophie Typ I (DM1, Curshman-Steinert)
 - » Myotone Dystrophie 2 (DM2, PROMM)
 - » Hämophilie A

- » Spinale Muskelatrophie
- » Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I (GJB2 und GJB6) (Connexin26 und Connexin 30)
- » Erbllicher Darmkrebs HNPCC (Lynch-Syndrom, Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom)
- » Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (BRCA1-Gen und BRCA2-Gen)
- » Mikroarray-Diagnostik (arrayCGH, CHIP) bei geistiger Entwicklungsstörung ungeklärter Ätiologie (Analyse auf Mikrodeletion und Mikroduplikation)

* s. a. Kapitel 11.4.2

** gemäß Qualitätsvereinbarung Molekulargenetik (Vereinbarung von Qualitätssicherungsmaßnahmen nach §135 Abs. 2 SGB zur Erbringung von molekulargenetischen Untersuchungen bei monogenen Erkrankungen, vom 01.04.2012)

WIR SCHAFFEN WERTE



**Eine Idee.
Ein Unternehmen.
Gemeinsam mehr bewirken.**

Labor vor Ort.

Schnelle Diagnostik und Befundung.

Fachärzte bundesweit.

Interdisziplinäre Kompetenz.

- Standorte Labor
- Standorte Klinische Medizin

