

## Analysen zur Neurometabolik (Material: 2 x 5 mL EDTA Blut)

<p><b>Patientendaten (ggfs. Aufkleber)</b></p> <p style="text-align: right;">m <input type="checkbox"/> / w <input type="checkbox"/></p> <p>Name, Vorname _____ geb. _____</p> <p>Straße _____</p> <p>PLZ _____ Ort _____</p> <p>Besteht eine Schwangerschaft?    Nein <input type="checkbox"/>    Ja <input type="checkbox"/>    SSW _____+_____</p>	<p style="text-align: center;"><b>Auftraggebender Arzt (Stempel)</b></p> <p>Datum, Unterschrift _____</p> <p>Name des Arztes in Druckbuchstaben _____</p> <p><input type="checkbox"/> Rücksprache erbeten, Tel.:</p>
---	--

<p><b>Entnahmedatum:</b></p> <p><input type="checkbox"/> GKV-Patient (Labor-ÜS Muster 10 - Laborbudget wird nicht belastet)</p> <p><input type="checkbox"/> Selbstzahler, ambulant/stationär</p> <p><input type="checkbox"/> Privatpatient</p> <p><input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender / Klinik</p>	<table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 20%; padding: 2px;">DNA-Nr</td> <td style="width: 30%; padding: 2px;">Mat</td> <td style="width: 50%; padding: 2px;">Interne Vermerke</td> </tr> <tr> <td style="padding: 2px;">Hz</td> <td style="padding: 2px;">Dat</td> <td></td> </tr> </table>	DNA-Nr	Mat	Interne Vermerke	Hz	Dat	
DNA-Nr	Mat	Interne Vermerke					
Hz	Dat						

Gemäß GenDG ist eine diagnostische Untersuchung nur nach Aufklärung durch die verantwortliche ärztliche Person (einsendender Arzt) möglich, welche dem untersuchenden Labor in schriftlicher Dokumentation mitgeteilt werden muss (GenDG §9).  
Prädiktive Untersuchungen sind nur nach vorangegangener fachgebundener humangenetischer Beratung erlaubt (GenDG §10).

**(Verdachts-)Diagnose**  betroffen  zum Ausschluss  prädiktiv

**Klinische Symptomatik / Familienanamnese / Vorbefunde**

**Ergebnisse / Befunde von Voruntersuchungen (ggfs. bitte in Kopie beilegen)**

**Bitte beachten Sie, dass seitens der KBV Beschränkungen hinsichtlich des Untersuchungsumfangs im „Krankheitsfall“ (als Krankheitsfall werden 4 Quartale betrachtet) bestehen. Sollte dieses Kontingent im Falle Ihres Patienten durch die vorliegende Anforderung überschritten werden, werden wir Sie informieren. Bei genehmigungspflichtigen Leistungen senden wir Ihnen die entsprechenden Unterlagen gerne zu. Genetische Untersuchungen belasten weiterhin nicht das Praxisbudget.**

**Einzelgendiagnostik (AR+AD)**

- Cystische Fibrose (CFTR, 602421) Stufendiagnostik + MLPA, ICD-10: E84
- Hereditäre Pankreatitis (PRSS1, 276000), ICD-10: K86.9
- Hereditäre Pankreatitis (SPINK1, 167790), ICD-10: K86.9
- Hereditäre Hämochromatose (HFE, 613609), ICD-10: E83.1
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA, 607574), ICD-10: E75.2
- Niemann-Pick Typ A/B (SMPD1, 607608) Sequenzierung Stufe 1
- Niemann-Pick Typ A/B (SMPD1, 607608) MLPA Stufe 2, ICD-10: E75.2
- Niemann-Pick Typ C (NPC1+2, 607623, 601015) Sequenzierung Stufe 1
- Niemann-Pick Typ C (NPC1+2, 607623, 601015) MLPA Stufe 2
- Morbus Krabbe (GALC, 606890) MLPA Stufe 1, ICD-10: E75.2
- Morbus Krabbe (GALC, 606890) Sequenzierung Stufe 2,
- Morbus Gaucher (GBA, 606463), ICD-10: E75.2
- Wolman-Erkrankung (LIPA, 613497), ICD-10: E75.5
- Sonstiges:

**Arzneimittelunverträglichkeit**

- 5-Fluorouracil-Unverträglichkeit (DPYD, 612779), ICD-10: T88.7
- Irinotecan-Unverträglichkeit (UGT1A1, 191740), ICD-10: E80.4
- Weitere Gene (bitte detailliert aufschreiben)

**Lysosomale Erkrankungen, Sphingolipidosen, ICD-10: E75.2**

- NM\_01.1: Core-Panel, 9 Gene, 16kb: GALC, NPC1, SMPD1, HEXA, ARSA, HEXB, SUMF1, NPC2, PSAP**
- NM\_01.2: Full-Panel, 9+32 Gene, >25kb: Core-Panel + AGA, ARSB, ASAH1, CLN1, CLN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN7, CLN8, CTSA, FUCA1, GALNS, GAA, GLA, GLB1, GM2A, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LIPA, MAN1B1, MCOLN1, NAGLU, NEU1, SGSH, SLC17A5**
- Inkl. MLPA (4 Gene): GALC, NPC1, NPC2, SMPD1**

**Mukopolysaccharidosen (Panel-Diagnostik), ICD-10: E76.0**

- NM\_02.1: Core-Panel, 11 Gene, 18kb: IDS, GALNS, IDUA, GLB1, ARSB, NAGLU, SGSH, HGSNAT, GUSB; GNS, HYAL1**
- NM\_02.2: Full-Panel, 11+18 Gene, >25kb: Core-Panel + AGA, ARSA, CTSA, FUCA1, GALC, GNPTAB, GNPTG, HEXA, HEXB, MAN1B1, MCOLN1, NEU1, NPC1, NPC2, PSAP, SLC17A5, SMPD1, SUMF1**
- Inkl. MLPA (4 Gene): GALC, NPC1, NPC2, SMPD1**

\* Im Falle einer Ablehnung der GOP 11514 kann ggf. eine Phänotyp-basierte Priorisierung von Kandidatengenen mit einer Auswertung von weniger als 25 kb im Rahmen der GOP 11513 erfolgen.

Antrag wurde abgelehnt, n.R. Auswertung folgender Gene bis 25 kb im Rahmen der GOP 11513: \_\_\_\_\_

Einsender: \_\_\_\_\_ Kürzel MA: \_\_\_\_\_ Datum: \_\_\_\_\_

Falls die diagnostische Fragestellung durch die Basisdiagnostik nicht geklärt werden konnte, bitte für gesetzlich Versicherte Antrag auf Erweiterung des Panels zuschicken. Alternativ besteht die Möglichkeit, uns eine Vollmacht zur Antragstellung zu erteilen (s. Anlage).

**Patientendaten (ggfs. Aufkleber)** m  / w

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname geb. \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_  
Straße

\_\_\_\_\_  
PLZ Ort

Besteht eine Schwangerschaft?    Nein    Ja    SSW \_\_\_\_+\_\_\_\_

**Auftraggebender Arzt (Stempel)**

\_\_\_\_\_  
Datum, Unterschrift

\_\_\_\_\_  
Name des Arztes in Druckbuchstaben

\_\_\_\_\_  
Telefon

**Betrifft Auftrag vom** \_\_\_\_\_

Eine Diagnostik von mehr als 25 Kilobasen (kb) DNA-Sequenz bzw. ausgewählter Leistungen aus Kapitel 11.4.2 ist erst nach Genehmigung durch die Krankenkasse möglich. Die 25-kb-Grenze wird ggf. schon bei Untersuchung nur eines einzelnen Gens überschritten. Sofern Sie uns eine Vollmacht erteilen, übernehmen wir gerne die dafür erforderliche Antragstellung.

### Übertragung der Vollmacht

Ich bevollmächtige das MVZ des UKT\*, Fachgebiet Medizinische Genetik in Tübingen, zu diesem Zweck eine Genehmigung mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner Krankenkasse zu beantragen und entbinde die Ärzte des UKT/MVZ von der Schweigepflicht in o.g. Angelegenheit gegenüber der Krankenkasse.

X.....  
Patient/gesetzl. Vertreter (Datum, Unterschrift)

Sofern die Genehmigung durch die Krankenkasse nicht erteilt wird, bieten wir die Diagnostik auch als Selbstzahlerleistung an.

Bitte informieren Sie mich über die Möglichkeit einer Selbstzahlerleistung

---

Telefon

\*MVZ des UKT für Radioonkologie, Medizinische Genetik, Neurochirurgie, Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Virologie, Infektionsepidemiologie  
Hoppe-Seyler-Str. 3  
72076 Tübingen