



# Exom-/Genom-basierte Diagnostik weitere Informationen siehe [Homepage](#)

Next Generation Sequencing (NGS)-Diagnostik

**Untersuchungsmaterial:** 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Genomsequenzierung<sup>2</sup>

**Trio-Exomsequenzierung<sup>2,\*</sup>**

Exomsequenzierung short-read, (Illumina)<sup>2</sup>

Genom long-read, (ONT)<sup>2</sup>

Gene, die im Rahmen der NGS-Diagnostik berücksichtigt werden sollen:

\*weitere Familienangehörige (beachte Evs 8ff)

Name Mutter:

Geburtsdatum:

Erkrankt:

Name Vater:

Geburtsdatum:

Erkrankt:

sonstige Namen:

Verwandschaftsverhältnis:

Geburtsdatum:

Erkrankt:

Verdachtsdiagnosen mit indikationsbezogener Diagnostik:

Noonan-Syndrom (GOP 11355, 11356)

Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (GOP 11446, 11447)

Lynch-Syndrom, HNPCC (MSI/IHC auffällig, GOP 11431): MLH1/PMS2

MSH2/MSH6

Marfan-Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathie  
(GOP 11444, 11445)

Thorakale Aortenerweiterung (GOP 11448)

Lynch-Syndrom, HNPCC (kein Tumormaterial, GOP 11432)

Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom, HBOC (GOP 11440)<sup>4</sup>

RNA-Sequenzierung

RNA Expression Variante<sup>3</sup>:

<sup>1</sup>indikationsbezogene Diagnostik; <sup>2</sup>ggf. im Kontext der Fragestellung Auswahl von Genen; <sup>3</sup>Bei Paxgene ist der Fragebogen RNA-Sheet obligat;

<sup>4</sup>obligate Teilnahme an der Datenerhebung des dt. Konsortiums für erblichen Brust- und Eierstockkrebs

# Konventionelle Diagnostik/Repeatanalysen weitere Informationen siehe [Homepage](#)

**Untersuchungsmaterial:** 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

## Repeatexpansionen

SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (GOP 11517)<sup>5</sup> Auswahl möglich, nichtgewünschte Analyse bitte streichen

SCA 27B (*FGF14*) (GOP 11517)<sup>5,6</sup>

Friedreich-Ataxie (*FXN*) (GOP 11517)<sup>5</sup>

Fragiles-X-Syndrom (*FXTAS/FM21*) (GOP 11360)<sup>1</sup>

Chorea Huntington (*HTT*) (GOP 11380)<sup>1</sup>

HD-like 2 (*JPH3*)(GOP 11517)<sup>5</sup>

Frontotemporale Demenz / ALS (*C9orf72*)(GOP 11517)<sup>5</sup>

CANVAS (*RFC1*) (GOP 11517)<sup>5</sup>

sonstige Repeats (siehe [Leistungsverzeichnis](#))

## Deletions-/Duplikationsanalysen

*PMP22*

*MECP2*

## Sonstiges

X-Inaktivierung

maternaler Kontaminationsausschluss

mitochondriale DNA

<sup>5</sup> Untersuchung auf Repeat-Expansion max. 6 Untersuchungen im Krankheitsfall (4 Quartale); <sup>6</sup> nicht in der short-read Genomsequenzierung beurteilbar

# Testung bekannte Variante/Segregation

Testung bekannte Variante:

Gen:

Referenzbefund (ggf. Name Indexpatient/in / Befund ID):

# Einzelgen-Diagnostik weitere Informationen siehe [Homepage](#)

**Untersuchungsmaterial:** 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Cystische Fibrose (*CFTR*, inkl. MLPA)

Hereditäre Hämochromatose (*HFE*)

Metachromatische Leukodystrophie (*ARSA*)

Morbus Krabbe (*GALC*, inkl. MLPA)

Morbus Gaucher (*GBA*)

Niemann-Pick Typ A/B (*SMPD1*, inkl. MLPA)

Niemann-Pick Typ C (*NPC1, NPC2*, inkl.

MLPA) Irinotecan-Unverträglich (*UGT1A1*)

Retinoblastom (*RB1*)

Neurofibromatose (*NF1*)

Von-Hippel-Lindau-Syndrom (*VHL*)

Li-Fraumeni-Syndrom (*TP53*)

Sonstige Gene (siehe [Leistungsverzeichnis](#)):

# Somatische Tumor-Diagnostik

weitere Informationen siehe Anforderungsschein "[Therapierelevante Onkogenetische Diagnostik](#)"

**Untersuchungsmaterial:** Tumorgewebe oder 500 ng Tumor-DNA, Normalprobe (5 ml EDTA-Blut oder 500 ng DNA)  
Paraffinblöcke: Angabe Patho-Nr., einsendendes Institut

## Somatische NGS-Diagnostik

Somatisches Tumorexom, Tumorgewebe bitte anfordern bei Einrichtung:

Untersuchungs-Nr.:

Sequenzierung von RNA aus Tumor zur Bestimmung von Expression und Fusionen (bitte ggf. Tumorprobe beilegen, bei fehlender Tumorprobe fordern wir diese bei der o. g. Pathologie an)

Sequenzierung von zellfreier DNA (keine Routinediagnostik, mit der Bitte um vorherige Kontaktaufnahme)

# Cytogenetik und Molekularcytogenetik

Weitere Informationen siehe [Homepage](#).

**Untersuchungsmaterial:** Chromosomenanalyse/FISH: 2-9 ml Heparinblut (z. B. orange Monovette) - kein EDTA, kein Citrat Bei Gewebeprobe sollte auf eine sterile Entnahme geachtet werden und der Transport bei Raumtemperatur (**keine Kühlung!**) in Nährmedium oder physiologischer Kochsalzlösung erfolgen.

<b>Pränatale Diagnostik</b>	Tag der letzten Periode:	Fruchtwasser:	ml
	Entbindungstermin:	Chorionzotten:	mg
	Punktionsdatum:	Nabelschnurblut:	ml
	SSW (US / RE):	Abortgewebe (Placenta, Nabelschnur; Fascie/Muskel/Haut)	

**Pränataler Schnelltest** (IGEL-Leistung bei V.a. Trisomie 13, 18, 21, Monosomie X, gesondertes Antragsformular erforderlich)

**Karyotypisierung** (konventionelle Chromosomenanalyse) familiär vorbekannte Chromosomenstörung:

**FISH** (Fluoreszenz in situ Hybridisierung) Williams-Beuren-Syndrom | Mikrodel. 7q11.23  
Angelman/Prader-Willi-Syndrom | Mikrodel. 15q11.12  
DiGeorge-Syndrom | Mikrodel. 22q11.2  
Retinoblastom | Mikrodel. 13q14.2  
Sonstiges:

## Sedimentarchivierung

# Information zur Abrechnung

**privat Versicherte** Für die Bearbeitung müssen Angaben zur Kostenübernahme vorliegen. Gerne erstellen wir einen **Kostenvoranschlag** basierend auf der GOÄ (Tel. Durchwahl - 72270).

**gesetzlich Versicherte** Mit Inkrafttreten des überarbeiteten EBM für den Fachbereich Humangenetik (Kapitel 11) ist der Einsatz von NGS-Analysen auch für gesetzlich Versicherte bei den meisten Indikationen ermöglicht. **Die Kosten der Leistungen nach Kapitel 11 bleiben bei der Ermittlung des praxisindividuellen Fallwertes und somit der Ermittlung des Wirtschaftlichkeitsbonus der überweisenden Ärzte unberücksichtigt.** Die Anforderung erfolgt über den **Überweisungsschein Muster 10**.

**Hochschulambulanz** Für gesetzlich versicherte Patienten, die ambulant an einem der Spezialzentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen ([ZSE](#)) Tübingen behandelt werden, kann direkt eine umfangreiche Diagnostik angefordert werden (bspw. erweiterte Mutationssuche Seite 2).

**Modellvorhaben:** Für gesetzlich und privat versicherte, ambulante und stationäre kritisch kranke Patienten und Patientinnen des Universitätsklinikums Tübingen (ohne Altersbeschränkung), die der Teilnahme schriftlich zustimmen und mit folgenden Indikationen:

- 1) Seltene Erkrankungen und hereditäre Tumorprädispositionssyndrome:  
Short- oder Long-Read- (Trio) Genomanalyse bei Patientinnen und Patienten ohne genetisch gesicherte Diagnose aus den Ambulanzen der A-/B- Fachzentren des Zentrums für Seltene Erkrankungen ([ZSE](#)), sowie für stationäre, kritisch kranke Patienten und Patientinnen. Diese dürfen jeweils in den letzten 24 Monaten keinen Befund zur Exom- oder Genomsequenzierung erhalten haben. Die Integration erfolgt über eine interdisziplinäre Fallkonferenz bestehend aus der überweisenden klinischen Einrichtung, der Medizinischen Genetik und des ZSE
- 2) Bereich somatische Tumorthherapie:  
Exom oder Genom-basierte Analysen von Tumor/Kontrollgewebe bei Patientinnen und Patienten mit progredienten onkologischen Erkrankungen ohne weitere Therapieoptionen als Ausgangsuntersuchung für eine individuelle zielgerichtete Tumorthherapie. Einschluss erfolgt über das Zentrum für Personalisierte Medizin ([ZPM](#)).