



Sprechstunde

T: +49 (0)7071 29-76408

Molekulargenetisches Labor

T: +49 (0)7071 29-72270

F: +49 (0)7071 29-5172

Cytogenetisches Labor

T: +49(0)7071 29-72270

F: +49 (0)7071 29-4433

www.medgen-tuebingen.de

Institut für Medizinische Genetik
und Angewandte Genomik

Kommissarischer Ärztlicher Direktor:
PD Dr. med. Tobias Haack

Med. Versorgungszentrum des UKT
Fachgebiet Medizinische Genetik



Von der deutschen Akkreditierungsstelle nach DIN EN ISO 15189:2013 akkreditiertes Labor Die Akkreditierung gilt für den in der Anlage [D ML 13130 04 00 und D ML 13130 07 00] aufgeführten Akkreditierungsumfang

Untersuchungsauftrag

Laboradresse: Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik,
Calwerstr. 7, 72076 Tübingen

Versand: EDTA-/Heparin-Blut/Tumormaterial bei Raumtemperatur

Materialannahme: Montag bis Freitag (8:00-16:00 Uhr)

Material: Heparin-Blut ☐
EDTA-Blut ☐
PAXgen ☐
Tumorblock (Patho-Nr.):
Sonstiges:

Untersuchung: Molekulargenetik ☐

Datum der Materialentnahme:

Erstdiagnose ☐ Folgeuntersuchung ☐
Studie:

Chromosomenanalyse ☐ **Somat. Tumor-Diagnostik** ☐
FISH ☐ DNA-Asservierung ☐

Allgemeine Angaben: ☐ **Untersuchung eilig (ggf. Rücksprache), Begründung:**
☐ pränatal ☐ schwanger

☐ betroffen
☐ gesund, Grund der Testung:
☐ bekannte fam. Veränderung
☐ Anlageträgerschaft bei Partner/-in, Sequenzierung gesamtes Gen
☐ Sonstiges

Abrechnung: ☐ über ext. Klinik ☐ Selektivvertrag ☐ KVB/Post B/Beihilfe ☐ Hochschulambulanz (HSA)
☐ privat ☐ stationär UKT ☐ Modellvorhaben § 64e
☐ Labor Überweisungsschein Muster 10 (MVZ)

Hinweis: Bitte unterschriebene **Einverständniserklärung** beilegen!
Diagnose/Fragestellung:

Arztbrief liegt bei ☐

ggf. ORPHA code:
ICD-10:
HPO-Phänotypen:

Ethnische Herkunft:

Konsanguinität: ☐

Familienanamnese:

Anfordernde(r) Arzt/Ärztin (Stempel), Tel.-Nr. Durchwahl + Fax-Nr.

.....
Unterschrift Arzt / Ärztin

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

Next Generation Sequencing (NGS)-Diagnostik

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

- ☐ Genomsequenzierung² short-read (Illumina) ☐ Gene, die im Rahmen der NGS-Diagnostik berücksichtigt werden sollen:
- ☐ Trio-Genomsequenzierung* short-read, (Illumina)
- ☐ Genom long-read, (ONT)²
- ☐ Trio-Exomsequenzierung², *
- ☐ Exomsequenzierung

* weitere Familienangehörige:

Name Mutter:

Geburtsdatum:

Erkrankt: ☐

Name Vater:

Geburtsdatum:

Erkrankt: ☐

sonstige Namen:

Geburtsdatum:

Erkrankt: ☐

Verwandschaftsverhältnis:

Verdachtsdiagnosen mit indikationsbezogener Diagnostik:

- ☐ Noonan-Syndrom (GOP 11355, 11356) ☐ Marfan-Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathien (GOP 11444, 11445)
- ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (GOP 11446, 11447) ☐ Thorakale Aortenerweiterung (GOP 11448)
- ☐ Lynch-Syndrom, HNPCC (MSI/IHC auffällig, GOP 11431): ☐ MLH1/PMS2
- ☐ Lynch-Syndrom, HNPCC (kein Tumormaterial, GOP 11432) ☐ MSH2/MSH6
- ☐ Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK) (GOP 11440)
- ☐ Sequenzierung BRCA1/2 zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung ohne V.a. fam. Brust- und Eierstockkrebs (GOP 11601) in Blut
- ☐ RNA- Sequenzierung Expression Variante³:

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

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

Untersuchungsmaterial: 2 x 2,7 ml EDTA-Blut

Repeatexpansionen

- ☐ SCA1, 2, 3, 6, 7, 17 (GOP 11517)⁵ Auswahl möglich, nichtgewünschte Analyse bitte streichen
- ☐ SCA 27B (*FGF14*) (GOP 11517)^{5,6}
- ☐ Friedreich-Ataxie (*FXN*) (GOP 11517)⁵
- ☐ Fragiles-X-Syndrom (*FXTAS/FM21*) (GOP 11360)¹
- ☐ Chorea Huntington (*HTT*) (GOP 11380)¹
- ☐ HD-like 2 (*JPH3*)(GOP 11517)⁵
- ☐ Frontotemporale Demenz / ALS (*C9orf72*)(GOP 11517)⁵
- ☐ CANVAS (*RFC1*) (GOP 11517)⁵
- ☐ sonstige Repeats (siehe [Leistungsverzeichnis](#))

Deletions-/Duplikationsanalysen

- ☐ *PMP22*
- ☐ *MECP2*

Sonstiges

- ☐ X-Inaktivierung
- ☐ maternalen Kontaminationsausschluss
- ☐ mitochondriale DNA

⁵ Untersuchung auf Repeat-Expansion max. 6 Untersuchungen im Krankheitsfall (4 Quartale); ⁶ 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 Gewebeproben sollte auf eine sterile Entnahme geachtet werden und der Transport bei Raumtemperatur (**keine Kühlung!**) in Nährmedium oder physiologischer Kochsalzlösung erfolgen.

Pränatale Diagnostik

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**

* nicht im akkreditierten Bereich

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:
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 und hereditäre Tumorprädispositionssyndrome:
Exom oder (Long-Read)- Genom-basierte Analysen von Normalgewebe (z. B. Blut) und ggf. Tumor bei Patientinnen und Patienten mit progredienten onkologischen Erkrankungen ohne weitere Therapieoptionen als Ausgangsuntersuchung für eine individuelle zielgerichtete Tumorthherapie oder mit Verdacht auf erbliches Tumordispositionssyndrom. Einschluss erfolgt über das Zentrum für Personalisierte Medizin ([ZPM](#)).