

# PRÄNATALE DIAGNOSTIK



**BIOSCIENTIA**  
MEDIZIN. LABOR. SERVICE.

Bioscientia Institut für Medizinische Diagnostik GmbH |  
Konrad-Adenauer-Straße 17 | D-55218 Ingelheim | Tel. 06132-781-411 |  
Fax 06132-781-194 | info.genetik@bioscientia.de | bioscientia.de/genetik

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

Arztstempel und Unterschrift
------------------------------

Barcode
---------

<b>GESCHLECHT DES PROBANDEN/PATIENTEN</b>
<input type="checkbox"/> Weiblich <input type="checkbox"/> Männlich
<b>BEFUND</b>
<input type="checkbox"/> Eilige Befundübermittlung per Fax
Fax-Nr.: _____

<b>PROBENMATERIAL</b>
<input type="checkbox"/> Fruchtwasser <input type="checkbox"/> Abortmaterial <input type="checkbox"/> Heparin-Blut
<input type="checkbox"/> Chorionzotten <input type="checkbox"/> Gewebe <input type="checkbox"/> EDTA-Blut
<input type="checkbox"/> Nabelschnurblut <input type="checkbox"/> Zellsuspension
Probengefäße (Anzahl) <input type="text" value=""/>
Tag/Uhrzeit Probennahme <input type="text" value=""/> / <input type="text" value=""/>

<b>RECHNUNGSART</b>
<input type="checkbox"/> Kasse (Schein Muster 10)
<input type="checkbox"/> Privat
<input type="checkbox"/> Selbstzahler/IGeL (s. Rückseite)
<b>RECHNUNGSEMPFÄNGER</b>
<input type="checkbox"/> Einsender
<input type="checkbox"/> Proband/Patient

## Verdachtsdiagnose (Fragestellung, Bemerkungen)

Bei genetischen Fragestellungen ist eine Abklärung der Situation und Befunde im Rahmen einer genetischen Beratung zu empfehlen.

## Klinische Daten

Anzahl der Feten

Letzte Regel

Schwangerschaftswoche  +

### Chromosomenanalyse / FISH

- Chromosomenanalyse und humangenetische Beurteilung
- Chromosomenanalyse und Interphase-FISH (pränataler Schnelltest) Ausschluss Aneuploidie Chromosomen X, Y, 13, 18, 21 (Durchführung nur zusätzlich zur konventionellen Chromosomenanalyse)
  - Medizinische Indikation
  - Selbstzahler-Leistung (128,25 €)
- Chromosomenanalyse und Metaphase-FISH
  - Ausschluss kryptische Translokation
    - Trisomie 13
    - Trisomie 18
    - Trisomie 21
- DiGeorge/Velocardiofaciales Syndrom
- Williams-Beuren Syndrom
- andere

### Biochemie

- aus Fruchtwasser
  - AFP
  - AChE

### Array-CGH-Analyse

- Array-CGH (nach telefonischer Rücksprache, bei eindeutig auffälligem Ultraschall oder auffälliger (Familien-)Anamnese für Chromosomenveränderungen); keine Regelleistung (siehe Rückseite)
- Bitte auch EDTA-Blut beider Eltern inkl. Einverständnis für evtl. Elternuntersuchungen mitschicken.

### Molekulargenetik

- Untersuchung\*

\*Bitte genaue Bezeichnung Analyse sowie Angaben zu Indikation, Familienanamnese, Vorbefunde oder auch Anforderungsformular „Molekulargenetische Diagnostik“ verwenden.

### Indikation

- Wunsch der Patientin
- erhöhtes mütterliches Alter
- auffälliger Ultraschallbefund:
- auffälliger Befund nach Serum-Screening:
- auffälliger Chromosomenbefund:
- vorangegangene Schwangerschaft mit:
  - freier Trisomie 21
  - Translokationstrisomie 21
  - anderer Chromosomenauffälligkeit: (Bitte Vorbefunde beilegen)
  - Trisomie 21 (ohne weitere Angabe)
  - Trisomie 13
  - Trisomie 18

## Einwilligungserklärung auf der Rückseite

**Einwilligungserklärung gemäß Gendiagnostikgesetz**

– Nichtzutreffendes bitte streichen –

Mit meiner Unterschrift erteile ich am \_\_\_\_\_ nach

erfolgter Aufklärung durch:

über Wesen, Bedeutung und Tragweite der oben gekennzeichneten genetischen Untersuchung(en) und der dafür erforderlichen Blut-/Fruchtwasser-/Gewebeentnahme für diese mein Einverständnis.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass das GenDG eine sofortige Vernichtung des Probenmaterials nach der Untersuchung vorschreibt. Mit einer längerfristigen Aufbewahrung des Probenmaterials bin ich dennoch einverstanden, um ggf. erforderliche oder gewünschte Überprüfungen des Ergebnisses bzw. weiterführende genetisch-diagnostische Untersuchungen zu einem späteren Zeitpunkt zu ermöglichen.

Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form gespeichert und in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke oder für Zwecke der Qualitätssicherung genutzt/publiziert werden.

Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchungen **nicht** entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden (damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen). Ich gestatte ihre Verwendung für wissen-

schaftliche Zwecke in anonymisierter Form.

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen jederzeit ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile mündlich oder schriftlich widerrufen kann.

Folgendes gilt im Falle einer pränatalen Array-CGH:

Mir ist bekannt, dass mir folgende Ergebnisse gemäß GenDG nicht mitgeteilt werden: Nebenbefunde wie Anlageträgerschaften (für rezessive Erkrankungen oder X-rezessive Erkrankungen bei weiblichem Geschlecht), Risikofaktoren und spät-manifestierende Erkrankungen des Feten, die keine medizinischen Konsequenzen im Kindes- und Jugendalter haben. Weiterhin bin ich informiert worden, dass auch unklare und wahrscheinlich klinisch nicht-relevante Veränderungen nicht berichtet werden. Außerdem ist mir bekannt, dass bei wahrscheinlich relevanten Veränderungen Eltern-Untersuchungen zur weiteren Abklärung durchgeführt werden müssen, die auch eines separaten Einverständnisses bedürfen.

Ort, Datum

Name des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters

Unterschrift des/r Patienten/in bzw. des (gesetzlichen) Vertreters

**Wichtige Informationen**

Gemäß dem deutschen Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist die Schwangere vor und nach einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung genetisch zu beraten (§15, Absatz 3; Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen, Bundesgesetzblatt Jahrgang 2009 Teil I Nr. 50, ausgegeben zu Bonn am 4. August 2009).

• Präanalytik und Versandmaterial

Pränatale genetische Untersuchungen werden durchgeführt an:

- Chorionzotten (CVS): mind. 30 mg (inkl. Array-CGH)
- Fruchtwasserzellen: 10–15 ml (inkl. Array-CGH: 15–20 ml)
- Nabelschnurblut: 2–3 ml Lithium-Heparin-Blut

Um eine schnellstmögliche Aussage hinsichtlich der am häufigsten auftretenden numerischen Chromosomenveränderungen zu erhalten, kann zusätzlich ein pränataler Schnelltest (Interphase-FISH) durchgeführt werden. Für diese Analyse bitte 3 ml Fruchtwasser mehr entnehmen.

Außerdem kann eine genetische Untersuchung erfolgen an:

- Abortmaterial (erforderliches Material: Chorionzotten, Teile der Nabelschnur, Achillessehne, Fascia lata / Material nicht älter als 3 Tage)

Da es sich um Materialien für Zellkulturen handelt, darf das Probenmaterial **nicht eingefroren** werden.

Vorgehen nach Entnahme von:

**Fruchtwasser (ab 15. SSW):**

- die ersten 2 ml verwerfen, **nicht zentrifugieren**
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

**Nabelschnurblut (ab 20. SSW):**

- Lithium-Heparin-Röhrchen
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

**Chorionzotten (CVS) (ab 11. SSW):**

- in sterilem Transportmedium einsenden\*
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

**Abortmaterial:**

- in sterilem Transportmedium einsenden\*
- Lagerung und Versand bei Raumtemperatur

\* Steriles ausdrücklich zum Zelltransport geeignetes Gefäß mit physiologischer Kochsalzlösung (0,9 % NaCl) verwenden.

Auftragsformulare, Versand- und Verpackungsmaterial bestellen Sie über den Client Service: +49 6132 781-411 oder info.genetik@bioscientia.de

• Abrechnung

Anforderung mit Überweisungsschein

Hinweis zur Anforderung mit Überweisungsschein: Bitte beachten Sie, dass für die Anforderungen von zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen als kassenärztliche Leistung der Überweisungs-/Abrechnungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung (Muster 10) notwendig ist. **Humangenetische Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget.**

Anforderung einer pränatalen Array-CGH

Eine Abrechnung der pränatalen Array-CGH-Diagnostik ist **über EBM-Ziffer bisher nicht möglich**. So muss leider jede Untersuchung momentan vom Kostenträger individuell genehmigt werden. Alternativ müssten die Kosten von der Patientin selbst übernommen werden.

Wir stellen Ihnen gerne ein Formular für den entsprechenden **Kostenübernahme-Antrag** zur Verfügung, welches Sie – sobald Sie eine Indikation für eine pränatale Array-CGH sehen – mit Ihrer Patientin ausfüllen und an die entsprechende Kasse schicken können.

Anforderung nach GOÄ

Auf Grund der gesetzlichen Bestimmung zur GOÄ dürfen dem Patienten vom Arzt nur Leistungen in Rechnung gestellt werden, die er selbst erbracht hat. In der Rechnung sollten daher Leistungen, die nicht vom abrechnenden Arzt, sondern von einem Kooperationspartner erbracht worden sind, erkennbar dargestellt sein. Dies kann durch den Hinweis erfolgen, dass die Abrechnung durch Sie, den berechnenden Arzt, eine Serviceleistung der Praxis für den Patienten ist. Zusätzlich hierzu sollte eine Kopie der Laborrechnung Ihrer Gesamtrechnung beigelegt werden.

**Einverständniserklärung:**

Nach Aufklärung und sachlicher Information über Bedeutung, medizinischen Nutzen sowie etwaige Risiken wünsche ich die obigen ärztlichen Leistung/en. Auf mein Recht zur ärztlichen Zweitmeinung wurde ich hingewiesen. Mir ist bekannt, dass die Kosten für diese Leistung/en nicht von der gesetzlichen Krankenversicherung und u.U. nicht von der privaten Krankenversicherung übernommen werden; die ausgestellte Rechnung ist auch nicht beihilfenfähig. **Die Kosten trage ich selbst.** Die voraussichtlichen Gesamtkosten hierfür, mit den GOÄ-Ziffern wurden mir mitgeteilt. Nach ausreichender Bedenkzeit erteile ich mit meiner Unterschrift den Auftrag zu obigen/r ärztlichen/r Leistung/en,

und mein Einverständnis zur Abrechnung der ärztlichen Leistung und Geltendmachung der Forderung durch die PVS Bayern AG (PVS), Arnulfstraße 31, 80636 München und Weitergabe der dafür erforderlichen Daten (Personen- und Behandlungsdaten) an diese. Mir ist bekannt, dass die Probe und meine Daten, soweit notwendig, an ein anderes Labor übermittelt werden könnten. Der Datenschutz bleibt dabei gewahrt.

Datum

Unterschrift Patient/in