

Patientenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Bitte die gewünschte Untersuchung ankreuzen

Ziel der Untersuchung

Bitte fügen Sie Kopien der molekulargenetischen Befunde bei.

- Differentialdiagnostische Untersuchung
Familiäre Mutation bekannt ja ^[1] nein
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Prädiktive Diagnostik (nach genetischer Beratung, GenDG, §7 I)
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Testung auf Anlageträgerschaft ^[1]
(rezessive Erkrankungen)
Mutation: _____
(Gen) (Position)
- Wurde in den letzten 12 Monaten eine Panel-Diagnostik nach EBM 11.4.3 GOP11513 durchgeführt? ja nein Wo? _____

ID	Osteoporose/Erniedrigte Knochenmineraldichte (OEN)
<input type="checkbox"/> OEN-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 9 krankheitsassoziierten Gene (22,5 kb): <i>ALPL, COL1A1*, COL1A2*, CRTAP, BMP1, IFITM5, LRP5, PLS3, WNT1</i> * einschließlich MLPA

ID	Osteoporose (OP)
<input type="checkbox"/> OP-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 8 krankheitsassoziierten Gene (18,6 kb): <i>CALCR, COL1A1*, COL1A2*, LRP5, PDLIM4, SOST, TNFRSF11B, VDR</i> * einschließlich MLPA

ID	Osteogenesis Imperfecta (OI)
<input type="checkbox"/> OI-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 14 krankheitsassoziierten Gene (24,2 kb): <i>BMP1, COL1A1*, COL1A2*, CREB3L1, CRTAP, IFITM5, P3H1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TMEM38B, WNT1</i> * einschließlich MLPA

ID	Bruck Syndrom (BS)
<input type="checkbox"/> BS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (4,0 kb): <i>FKBP10, PLOD2</i>

ID	Cole-Carpenter Syndrom (CCS)
<input type="checkbox"/> CCS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (4,6 kb): <i>P4HB, SEC24D</i>

Ehlers-Danlos Syndrom (EDS)	
ID	Ehlers-Danlos Syndrom, spondylodysplastisch
<input type="checkbox"/> EDS-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 2 krankheitsassoziierten Gene (1,9 kb): <i>B3GALT6, B4GALT7</i>
ID	Ehlers-Danlos Syndrom, kyphoskoliotisch
<input type="checkbox"/> EDS-2	Mutationsanalyse ^[2] des krankheitsassoziierten Gens (2,2 kb): <i>PLOD1</i>

ID	Skelettdysplasien (SD)
<input type="checkbox"/> SD-1	Gen-Panel ^[2] der folgenden 3 krankheitsassoziierten Gene (8,8 kb): <i>ANO5, COL2A1, RUNX2</i>

ID	Gesamtdiagnostik
<input type="checkbox"/> OI-2	Gesamt-Diagnostik ^[3] (Nur nach Genehmigung der Kostenübernahme durch den Versicherer. Sie können uns eine Vollmacht zur Antragstellung erteilen (siehe Anlage). 38 Gene ; 73,24 kb): <i>ALPL, ANO5, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CALCR, CLCN7, COL1A1*, COL1A2*, COL2A1, CREB3L1, CRTAP, FGFR3, FKBP10, GORAB, IFITM5, LRP5, P3H1, P4HB, PDLIM4, PLOD1, PLOD2, PLS3, PPIB, RECQL4, RUNX2, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SOST, SP7, SPARC, TAPT1, TCIRG1, TMEM38B, TNFRSF11B, VDR, WNT1</i> * einschließlich MLPA

Multiplex ligation-dependent probe amplification (MLPA) – nur MLPA der Gene, ohne Sequenzanalyse	
<input type="checkbox"/>	<i>COL1A1</i> <input type="checkbox"/> <i>COL1A2</i>

Einzelgendiagnostik / individuelles Panel	
<input type="checkbox"/>	Bitte kontaktieren Sie uns, damit wir gemeinsam die von Ihnen gewünschte Einzelgendiagnostik bzw. das individuelle Panel besprechen können. Kontakt: PD Dr. Silke Kaulfuß, Tel.: 0551 / 39-9019, E-Mail: silke.kaulfuss@med.uni-goettingen.de Dr. med. Loukas Argyriou, Tel.: 0551 / 39-7592, E-Mail: loukas.argyriou@med.uni-goettingen.de

^[1] Untersuchung mittels Sanger-Sequenzierung, ^[2] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11512 und 11513, ^[3] entsprechend EBM Kapitel 11.4.3, GOP 11514

Patientenname: _____ Geb.-Dat.: _____

Übertragung der Vollmacht

Sehr geehrte Patientin,
sehr geehrter Patient,

Eine Diagnostik von mehr als 25 Kilobasen (kb) DNA-Sequenz bzw. ausgewählter Leistungen aus Kapitel 11.4.2 des EBM ist erst nach Genehmigung durch die Krankenkasse möglich. Die 25-kb-Grenze wird ggf. schon bei Untersuchung nur eines einzelnen Gens bzw. der Untersuchung einiger weniger Gene erreicht bzw. überschritten. Ebenso kann es sein, dass bei einer Diagnostik von weniger als 25 kb DNA-Sequenz (sog. „kleines Panel“) keine ursächlichen Veränderungen identifiziert wurden, sodass eine Untersuchung weiterer DNA-Sequenzen notwendig wird (> 25 kb; sog. „großes Panel“). Diese weiterführende Analyse mit Hilfe eines „großen Panels“ ist jedoch seit dem 01.01.2017 laut EBM erst 4 Quartale (=12 Monate) nach der Diagnostik mit einem „kleinen Panel“ möglich und ebenfalls genehmigungspflichtig durch die Krankenkassen. Sofern Sie uns eine Vollmacht erteilen, übernehmen wir gerne die dafür erforderliche Antragstellung bei Ihrer zuständigen Krankenkasse.

Vollmacht

Ich beauftrage hiermit das Medizinische Versorgungszentrum der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik zu einer weiterführenden molekulargenetischen Diagnostik im Rahmen der in der zugehörigen Patienteneinwilligung genannten Indikation, sofern die antragsfreie molekulargenetische Untersuchung (< 25 kb) nicht zu einer Klärung der Ursache der Erkrankung geführt hat.

Ich erteile hiermit verbindlich dem Medizinischen Versorgungszentrum der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik die Vollmacht, in dieser Angelegenheit und zu diesem Zwecke eine Genehmigung zur Übernahme der notwendigen Kosten gemäß EBM mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei meiner zuständigen Krankenkasse zu beantragen. Zu diesem Zwecke entbinde ich die Ärzte des Medizinischen Versorgungszentrums der Universitätsmedizin Göttingen, Bereich Humangenetik von der Schweigepflicht in o.g. Angelegenheit gegenüber meiner zuständigen Krankenkasse.

(Datum)

(Name Patient(in) bzw. Sorgebevollmächtigte(r) - in Druckbuchstaben)

(Unterschrift Patient(in) bzw. Sorgebevollmächtigte(r))