

Anforderung genetischer Analysen

Jeder Arzt darf gemäß GenDG diagnostische genetische Untersuchungen beauftragen. Eine Ausnahme bilden dabei vorgeburtliche und prädiktive Analysen. Humangenetische Leistungen sind Kassenleistungen und werden bei gesetzlich versicherten Patienten regelhaft von der Krankenkasse übernommen.

Genetische Leistungen haben keinen Einfluss auf Ihren Wirtschaftlichkeitsbonus.

Die wichtigsten Informationen zur Anforderung humangenetischer Leistungen auf einen Blick

Anforderung – was wird benötigt?	<ul style="list-style-type: none">■ Klinische Informationen zum Patienten (gerne in Form von Arztbriefen)■ Anforderungsformular, inklusive der unterschriebenen Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG■ GKV-Patienten: Überweisungsschein Muster 10 mit Untersuchungsauftrag und ICD-10-Code der Verdachtsdiagnose■ Privatpatienten: Kostenübernahmeerklärung der Krankenkasse. Wir erstellen gerne einen Kostenvoranschlag im Vorfeld der Untersuchung.
Was ist bei Probenmaterial und Versand zu beachten?	<ul style="list-style-type: none">■ Der Versand kann ungekühlt mit der Post erfolgen.■ Menge: bei Erwachsenen 3–5 ml EDTA-Blut, bei Kleinkindern 1 ml EDTA-Blut■ Bei zytogenetischen Analysen: Heparin-Blut■ Bei pränatalen und therapeutisch hoch relevanten Analysen bitten wir um vorherige Ankündigung.■ Bei pränatalen Analysen bitte 3–5 ml EDTA Blut der Mutter für einen mütterlichen Kontaminationsausschluss mitschicken.
Wie lange dauern Analysen?	<ul style="list-style-type: none">■ In der Regel ca. 4 Wochen■ Therapeutisch hoch relevante Analysen: innerhalb weniger Tage bis maximal 2 Wochen

Humangenetische Diagnostik

Das Spektrum menschlicher Erkrankungen ist breit und eine eindeutige Diagnosestellung aufgrund unspezifischer Symptome und starker Überlappung verschiedener Indikationen ist oftmals schwierig. Vielen Erkrankungen liegt eine genetische Ursache zugrunde. Durch den frühen Einsatz genetischer Diagnostik kann oftmals eine spezifische Diagnose gestellt, der Krankheitsverlauf prognostiziert und eine gezielte Therapie eingeleitet werden. Dies unterstützt die optimale medizinische Betreuung des Patienten.

Vorteile humangenetischer Diagnostik

Zielgerichtete Diagnose

- Genetische Sicherung oder Spezifizierung der klinischen Verdachtsdiagnose
- Differenzierung heterogener, klinisch stark überlappender Entitäten

Kenntnis der genetischen Ursache

- Ermöglicht eine präzisere, individualisierte Prognose
- Verbessert zielgerichtete präventive und/oder therapeutische Maßnahmen
- Ermöglicht eine Risikoabschätzung für den Patienten

Unterstützung der Familie

- Aufklärung der genetischen Ursache für eine Erkrankung innerhalb der Familie
- Abschätzung des familiären Wiederholungsrisikos, z. B. bei bestehendem Kinderwunsch

