

# Für Sie vor Ort

## Laboratorien

**Aachen**  
MVZ Labor Limbach Aachen  
[www.labor-aachen.de](http://www.labor-aachen.de)

**Berlin**  
MDI Limbach Berlin  
[www.mdi-limbach-berlin.de](http://www.mdi-limbach-berlin.de)

**Cottbus**  
MVZ Gemeinschaftslabor Cottbus  
[www.labor-cottbus.de](http://www.labor-cottbus.de)

**Dessau**  
MVZ Medizinische Labore Dessau Kassel  
Labor Dessau  
[www.laborpraxis-dessau.de](http://www.laborpraxis-dessau.de)

**Dortmund**  
MVZ Labor Dortmund  
Dr. Niederau und Kollegen  
[www.labor-dortmund.de](http://www.labor-dortmund.de)

**Dresden**  
MVZ Labor Limbach Dresden  
[www.labordresden.de](http://www.labordresden.de)

**Erfurt**  
MVZ Labor Limbach Erfurt  
[www.labor-erfurt.de](http://www.labor-erfurt.de)

**Erfurt**  
MVZ Labor Blumenstraße  
[www.labor-blumenstrasse.de](http://www.labor-blumenstrasse.de)

**Essen**  
MVZ Labor Essen Nienkampstraße GmbH  
[www.labor-eveld.de](http://www.labor-eveld.de)

**Frankfurt**  
MVZ Labor Limbach Frankfurt GmbH

**Frankfurt**  
Laborarztpraxis Rhein-Main MVZ GbR  
[www.laborarztpraxis.de](http://www.laborarztpraxis.de)

**Freiburg**  
MVZ Clotten  
Labor Dr. Haas, Dr. Raif & Kollegen  
[www.mvz-clotten.de](http://www.mvz-clotten.de)

**Hannover**  
MVZ Medizinisches Labor Hannover  
[www.mlh.de](http://www.mlh.de)

**Hannover - Lehrte**  
MVZ Labor Limbach Lehrte  
[www.labor-limbach-lehrte.de](http://www.labor-limbach-lehrte.de)

**Heidelberg**  
MVZ Labor Dr. Limbach & Kollegen  
[www.labor-limbach.de](http://www.labor-limbach.de)

**Karlsruhe**  
MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen  
[www.laborvolkmann.de](http://www.laborvolkmann.de)

**Kassel**  
MVZ Medizinische Labore Dessau Kassel  
Labor Kassel  
[www.labor-kassel.de](http://www.labor-kassel.de)

**Leipzig**  
MVZ Labor Dr. Reising-Ackermann und Kollegen  
[www.labor-leipzig.de](http://www.labor-leipzig.de)

**Ludwigsburg**  
MVZ Labor Ludwigsburg  
[www.mvz-labor-lb.de](http://www.mvz-labor-lb.de)

**Lübeck**  
Labor Lübeck MVZ GmbH  
[www.labor-luebeck.de](http://www.labor-luebeck.de)

**Mainz**  
Medizinische Genetik Mainz  
[www.medgen-mainz.de](http://www.medgen-mainz.de)

**Mönchenglöblich**  
MVZ Dr. Stein + Kollegen  
[www.labor-stein.de](http://www.labor-stein.de)

**München**  
MVZ Labor Limbach München  
[www.labor-limbach-muenchen.de](http://www.labor-limbach-muenchen.de)

**Münster**  
MVZ Labor Münster Hafenweg  
[www.labor-muenster.de](http://www.labor-muenster.de)

**Nürnberg**  
MVZ Labor Limbach Nürnberg  
[www.labor-limbach-nuernberg.de](http://www.labor-limbach-nuernberg.de)

**Passau**  
MVZ Labor Passau  
[www.labor-passau.de](http://www.labor-passau.de)

**Ravensburg**  
MVZ Labor Ravensburg  
[www.labor-gaertner.de](http://www.labor-gaertner.de)

**Rosenheim**  
Medizinisches Labor Rosenheim MVZ  
[www.medilabor.de](http://www.medilabor.de)

**Schweinfurt**  
MVZ Labor Schweinfurt  
[www.laboraerzte-schweinfurt.de](http://www.laboraerzte-schweinfurt.de)

**Schwerin**  
Labor MVZ Westmecklenburg  
[www.labor-schwerin.de](http://www.labor-schwerin.de)

**Stralsund**  
MVZ Labor Limbach Vorpommern-Rügen  
[www.labor-stralsund.de](http://www.labor-stralsund.de)

**Stuttgart**  
Labor Prof. G. Enders MVZ GbR  
[www.labor-enders.de](http://www.labor-enders.de)

**Suhl**  
MVZ Gemeinschaftslabor Suhl  
[www.labor-suhl.de](http://www.labor-suhl.de)

**Ulm**  
MVZ Humangenetik Ulm  
[www.humangenetik-ulm.de](http://www.humangenetik-ulm.de)

## Klinische Zentren

**Freiburg**  
Infektionsmedizin Freiburg  
Zweigpraxis MVZ Clotten  
[www.infektionsmedizin-freiburg.de](http://www.infektionsmedizin-freiburg.de)

**Füssen**  
MVZ Limbach Füssen  
Zentrum für Nieren- und Hochdruckkrankheiten  
[www.nierenzentrum-fuessen.de](http://www.nierenzentrum-fuessen.de)

**Frankfurt**  
Deutsches Endokrinologisches  
Versorgungszentrum - DEVZ  
[www.endokrinologen.de](http://www.endokrinologen.de)

**Hamburg**  
MVZ Praxis im Chilehaus | Praxis für Innere  
Medizin, Endokrinologie, Andrologie, Kinder- und  
Jugendmedizin und Pädiatrische Endokrinologie  
[www.praxis-chilehaus.de](http://www.praxis-chilehaus.de)

**Hamburg**  
MVZ für Rheumatologie und Autoimmunmedizin  
[www.rheuma-hh.de](http://www.rheuma-hh.de)

**Langenhagen**  
Kinderwunschzentrum Langenhagen-Wolfsburg MVZ  
Praxis für Reproduktionsmedizin, Endometriose  
und Pränatalmedizin  
[www.kinderwunsch-langenhagen.de](http://www.kinderwunsch-langenhagen.de)

**Leipzig**  
MVZ Stoffwechselmedizin  
[www.stoffwechselmedizin-leipzig.de](http://www.stoffwechselmedizin-leipzig.de)

**Leipzig**  
Praxis für Klinische Transfusionsmedizin  
und Immundefizienz  
[www.labor-leipzig.de](http://www.labor-leipzig.de)

**Leipzig**  
Zentrum für Blutgerinnungsstörungen  
[www.gerinnungspraxis-leipzig.de](http://www.gerinnungspraxis-leipzig.de)

**Magdeburg**  
MVZ Limbach Magdeburg | Zentrum für Blut-  
gerinnungsstörungen und Gefäßkrankheiten  
[www.gerinnungszentrum-md.de](http://www.gerinnungszentrum-md.de)

**Münster**  
MVZ Gynäkologie und Hormonzentrum  
[www.hormonzentrum-muenster.de](http://www.hormonzentrum-muenster.de)

**Wuppertal**  
MVZ Limbach Wuppertal  
Praxis für Endokrinologie und Rheumatologie  
[www.endokrinologie-wuppertal.de](http://www.endokrinologie-wuppertal.de)

## Humangenetische Beratung

**Berlin**  
MVZ Humangenetik Limbach Berlin  
[www.mvz-humangenetik-limbach-berlin.de](http://www.mvz-humangenetik-limbach-berlin.de)

**Bremen**  
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik Bremen  
[www.mvzhumangenetik.de](http://www.mvzhumangenetik.de)

**Frankfurt**  
MVZ Humangenetik Berner Straße  
[www.laborarztpraxis.de/startseite/humangenetik](http://www.laborarztpraxis.de/startseite/humangenetik)

**Freiburg**  
MVZ Clotten Labor Dr. Haas, Dr. Raif & Kollegen  
[www.mvz-clotten.de/fachbereiche/humangenetik/](http://www.mvz-clotten.de/fachbereiche/humangenetik/)

**Heidelberg**  
MVZ Labor Dr. Limbach & Kollegen  
[www.labor-limbach.de/fachbereiche/humangenetik/](http://www.labor-limbach.de/fachbereiche/humangenetik/)

**Ingolstadt**  
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Ingolstadt  
[www.genetik-muenchen.de](http://www.genetik-muenchen.de)

**Karlsruhe**  
MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen  
[www.laborvolkmann.de](http://www.laborvolkmann.de)

**Leipzig**  
Praxis für Humangenetik  
[www.genetik-praxis.de](http://www.genetik-praxis.de)

**Mainz**  
Medizinische Genetik Mainz  
[www.medgen-mainz.de](http://www.medgen-mainz.de)

**München**  
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik München  
[www.genetik-muenchen.de](http://www.genetik-muenchen.de)

**Passau**  
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik München  
Zweigpraxis Passau  
[www.genetik-muenchen.de](http://www.genetik-muenchen.de)

# Limbach Genetics

## Informationen zur Anforderung humangenetischer Diagnostik



Herausgeber: Limbach Gruppe SE – 05/2024\_V3

# Anforderung von genetischen Analysen

Das Wissen um eine zugrunde liegende genetische Veränderung trägt zur besseren Einschätzung des Krankheitsverlaufs bei und unterstützt somit die bestmögliche klinische Betreuung Ihrer Patienten.

## Wer darf eine genetische Untersuchung beauftragen?

Jeder Arzt darf gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) genetische Untersuchungen in Auftrag geben. Eine spezielle Qualifikation ist hierfür nicht erforderlich (Ausnahme: vorgeburtliche oder prädiktive Untersuchungen).

## Allgemeine Hinweise zur Anforderung

Um eine qualitativ hochwertige Auswertung der Analyseergebnisse gewährleisten zu können, benötigen wir von Ihnen klinische Informationen zu Ihren Patienten, die gerne auf unserem Auftragschein vermerkt oder in Form von Arztbriefen mitgesendet werden können. Zudem benötigen wir:

- Von allen Patienten: eine unterschriebene Einwilligungserklärung gemäß GenDG.
- Unser Anforderungsformular. Dieses beinhaltet die Möglichkeit der Einverständniserklärung des Patienten.
- Bei gesetzlich Versicherten: einen Überweisungsschein Muster 10 mit Angabe des Untersuchungsauftrags und des ICD-10-Codes der Verdachtsdiagnose.
- Bei Privatversicherten ist es sinnvoll, eine Kostenübernahmeerklärung der privaten Krankenkasse vorab einzuholen. Ein entsprechender Kostenvoranschlag wird auf Wunsch im Vorfeld von uns erstellt, jedoch spätestens bei Probeneingang von uns an den Patienten/die Patientin verschickt.

## Probenmaterial und Versand

- Versand des Probenmaterials ungekühlt mit der Post.
- Menge: bei Erwachsenen 3–5 ml EDTA-Blut, bei Kleinkindern 1 ml EDTA-Blut.
- Für zytogenetische Analysen ist Heparin-Blut erforderlich!
- Im Fall von pränatalen und therapeutisch hoch relevanten Analysen bitten wir um vorherige Ankündigung, um eine sofortige Bearbeitung bei Probeneingang zu gewährleisten.
- **Wichtig:** Bei pränatalen Analysen bitte 3–5 ml EDTA-Blut der Mutter für einen mütterlichen Kontaminationsausschluss mitschicken.

## Wie lange dauern die Analysen?

In der Regel dauern genetische Analysen ca. 4 Wochen. Pränatale sowie klinisch und therapeutisch hoch relevante Analysen werden innerhalb von wenigen Tagen bis maximal 2 Wochen durchgeführt.

Die aktuellen Formulare zur Anforderung und Einwilligungserklärung finden Sie auf unserer Website: [www.medgen-mainz.de](http://www.medgen-mainz.de)

**Allgemeine Informationen**  
- Patient  
- Kostenträger  
- Untersuchungsmaterial  
- Einsenderinformation

**Angaben zum Patienten bzw. zur Patientin**  
wie z. B. klinische Informationen

**Anforderung**  
Spezifikation der angeforderten Analyse bei Bedarf

## Befundübermittlung und Besprechung

Nach Abschluss der Analyse wird ausschließlich dem anfordernden Arzt ein klar strukturierter und prägnanter Befund übermittelt.

Der Befund besteht aus folgenden Bestandteilen:

- Klar strukturiertes Ergebnis
- Patienteninformationen
- Zusammenfassung der wichtigsten Befundergebnisse, gefolgt von einer ausführlichen Interpretation
- Handlungsempfehlung
- Risikoeinschätzung für Nachkommen

Gemäß GenDG soll dem Patienten im Falle eines pathologischen Befundes ein humangenetisches Beratungsgespräch bei einem Facharzt für Humangenetik empfohlen werden, bei Nachweis einer schwerwiegenden Erkrankung ist dies hingegen unerlässlich.

## Wer trägt die Kosten?

Humangenetische Leistungen sind Kassenleistungen und werden bei gesetzlich versicherten Patienten regelhaft von der Krankenkasse übernommen. **Wichtig: Genetische Leistungen haben keinen Einfluss auf Ihren Wirtschaftlichkeitsbonus.**

## MODY-Diabetes – Fallbeispiel, Susanne, 26 Jahre

### Anamnese und klinischer Befund

- 26-jährige Patientin: keine Vorerkrankungen, BMI 21, sportlich
- Symptome: zitterige Hände, einzige Symptome
- Zufallsbefund: Hyperglykämie, kein Hinweis auf Diabetes mellitus Typ 1
- Familienanamnese: Mutter und Großmutter haben „Probleme mit dem Zucker“.
- Bei dem Arzt erhärtet sich der Verdacht auf einen Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY). Er fordert daraufhin eine genetische Analyse bei V. a. MODY an.

### Genetische Analyse und Diagnosestellung

- Sichtung der Unterlagen durch klinisch-genetische Experten
- Genetische Analyse aller relevanten Formen des MODY-Diabetes mittels ständig aktualisierter NGS-Panels
- Spezialisierte Dateninterpretation durch unsere humangenetischen Experten

Bei der jungen Patientin wird eine pathogene Veränderung im *HNFI1A-Gen* nachgewiesen, die ursächlich ist für einen autosomal-dominant erblichen MODY Typ 3. Ein ausführliches und gutverständliches Gutachten wird von unseren humangenetischen Experten erstellt, mehrfach geprüft und validiert.

### Befundübermittlung und Besprechung

Etwa 2 Wochen nach Probenversand erhält der behandelnde Arzt das ausführliche Gutachten. Er bestellt seine Patientin zur Befundübermittlung in seine Sprechstunde ein, teilt ihr das Ergebnis mit und informiert sie über die im Befund erläuterten Details. Hierin wird u. a. darauf verwiesen, dass nun auch für Familienangehörige der Patientin eine gezielte genetische Analyse möglich ist. Zudem sollte der Patientin aufgrund des pathologischen diagnostischen Befundes eine fachärztliche genetische Beratung empfohlen werden, die ggf. auch für weitere Familienangehörige sinnvoll sein kann. Im Anschluss überweist der behandelnde Arzt seine Patientin an eine Diabetesambulanz zur weiteren Therapieplanung.

### Therapie und Verlauf

Die eingeleitete Behandlung mit Sulfonylharnstoffen schlägt bei der Patientin sehr gut an. Typische Diabeteskomplikationen und -spätfolgen, wie sie bereits bei Mutter und Großmutter vorliegen, können bei der jungen Patientin durch die frühe Diagnose und eine gut eingestellte Therapie zukünftig vermieden werden. Bei Mutter und Großmutter wird im Anschluss an eine fachärztliche genetische Beratung im Rahmen einer gezielten genetischen Analyse ebenfalls die identische Veränderung in *HNFI1A* nachgewiesen. Auch Sie profitierten von der – wenn auch spät eingeleiteten – Therapieanpassung.

Wir stehen Ihnen und Ihren Patienten mit unseren erfahrenen Fachärzten für Humangenetik für eine umfassende humangenetische Beratung oder zur Klärung anderweitiger Fragen vor, während und nach der genetischen Diagnostik jederzeit gerne zur Verfügung.

