

Diagnostischer Pfad Humangenetik

Schritt 1

Erhebung der klinischen Fragestellung

Schritt 2

Aufklärung über genetische Diagnostik & Anforderung der Testung

Schritt 3

Analytik & Befunderstellung

Schritt 4

Mitteilung der Ergebnisse der genetischen Diagnostik

Option 1: Durch behandelnde:n Ärzt:in

- Patient:innenaufklärung
- Anforderung der genetischen Diagnostik
- Probenentnahme
- Probeneinsendung an uns (Standardversand)

Das wird benötigt:

- **Anforderungsbogen**
bitte klinische Verdachtsdiagnose oder Symptome vermerken & auf Patient:innen-unterschrift auf der Einverständniserklärung (Rückseite) achten
- **Laborüberweisungsschein**
(Muster 10 Schein + ICD-10 Code)
- **Klinische Informationen**
(z.B. Kopie des Arztbriefes)
- **Probenmaterial**
EDTA-Blut: 2 – 5 ml

Option 2: Durch FA für Humangenetik

- Überweisung der/des Ratsuchenden zur genetischen Sprechstunde durch behandelnde:n Ärzt:in

Das wird benötigt:

- **Überweisungsschein**
(Muster 6, ausgestellt auf Humangenetik)

Alle weiteren Schritte erfolgen dann durch den/die FA für Humangenetik:

- Anforderung der genetischen Testung
- Probenentnahme
- Probeneinsendung an uns (Standardversand)

z.B. durch Medizinische Genetik Mainz

- Ergebnismitteilung an Patient:innen und Besprechung weiterer Schritte
- ggf. Überweisung zur genet. Sprechstunde

- Ergebnismitteilung an Patient:innen und Besprechung weiterer Schritte durch FA für Humangenetik

FAQs zur humangenetischen Testung

Wer darf eine genetische Untersuchung beauftragen?

Jede:r Ärzt:in darf gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) genetische Untersuchungen in Auftrag geben. Eine spezielle Qualifikation (z. B. fachgebundene genetische Beratung) ist hierfür nicht erforderlich. *Ausnahme:* vorgeburtliche oder prädiktive Untersuchungen. Sollten Sie Unterstützung bei der Befundmitteilung benötigen, sprechen Sie uns gerne an.

Wer trägt die Kosten?

GKV: Humangenetische Leistungen sind Kassenleistungen und werden bei gesetzlich Versicherten entsprechend dem EBM abgerechnet.

PKV: Bei Privatpatient:innen empfehlen wir, vorab eine Kostenübernahmeerklärung der privaten Krankenkassen einzuholen. Einen entsprechenden Kostenvoranschlag erstellen wir natürlich gerne im Vorfeld oder spätestens bei Auftragseingang.

Belasten humangenetische Leistungen das Laborbudget/den Wirtschaftlichkeitsbonus?

Humangenetische Leistungen sind Bestandteil des Kapitels 11 EBM. Daher haben sie keinen Einfluss auf den Wirtschaftlichkeitsbonus.

Wo finde ich die Anforderungsdokumente und präanalytischen Hinweise?

Unsere Anforderungsscheine zur genetischen Diagnostik, die Einverständniserklärung zur Patient:innenaufklärung sowie präanalytische Hinweise zur Probenentnahme und -einsendung finden Sie unter:



medgen-mainz.de/fuer-aerzte-1/anforderungen/allgemeine-und-praeanalytische-hinweise/

Bei diesen und allen weiteren Fragen sind wir **gerne für Sie da!**
Kommen Sie gerne auch zur Besprechung von Fällen oder Befunden auf unser Team zu.