

Für Sie vor Ort

Laboratorien

Aachen
MVZ Labor Limbach Aachen
www.labor-aachen.de

Berlin
MDI Limbach Berlin
www.mdi-limbach-berlin.de

Cottbus
MVZ Gemeinschaftslabor Cottbus
www.labor-cottbus.de

Dessau
MVZ Medizinische Labore Dessau Kassel
Labor Dessau
www.laborpraxis-dessau.de

Dortmund
MVZ Labor Dortmund
Dr. Niederau und Kollegen
www.labor-dortmund.de

Dresden
MVZ Labor Limbach Dresden
www.labordresden.de

Erfurt
MVZ Labor Limbach Erfurt
www.labor-erfurt.de

Erfurt
MVZ Labor Blumenstraße
www.labor-blumenstrasse.de

Essen
MVZ Labor Essen Nienkampstraße GmbH
www.labor-eveld.de

Frankfurt
MVZ Labor Limbach Frankfurt GmbH

Frankfurt
Laborarztpraxis Rhein-Main MVZ GbR
www.laborarztpraxis.de

Freiburg
MVZ Clotten
Labor Dr. Haas, Dr. Raif & Kollegen
www.mvz-clotten.de

Hannover
MVZ Medizinisches Labor Hannover
www.mlh.de

Hannover - Lehrte
MVZ Labor Limbach Lehrte
www.labor-limbach-lehrte.de

Heidelberg
MVZ Labor Dr. Limbach & Kollegen
www.labor-limbach.de

Karlsruhe
MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen
www.laborvolkmann.de

Kassel
MVZ Medizinische Labore Dessau Kassel
Labor Kassel
www.labor-kassel.de

Leipzig
MVZ Labor Dr. Reising-Ackermann und Kollegen
www.labor-leipzig.de

Ludwigsburg
MVZ Labor Ludwigsburg
www.mvz-labor-lb.de

Lübeck
Labor Lübeck MVZ GmbH
www.labor-luebeck.de

Mainz
Medizinische Genetik Mainz
www.medgen-mainz.de

Mönchenglöblich
MVZ Dr. Stein + Kollegen
www.labor-stein.de

München
MVZ Labor Limbach München
www.labor-limbach-muenchen.de

Münster
MVZ Labor Münster Hafenweg
www.labor-muenster.de

Nürnberg
MVZ Labor Limbach Nürnberg
www.labor-limbach-nuernberg.de

Passau
MVZ Labor Passau
www.labor-passau.de

Ravensburg
MVZ Labor Ravensburg
www.labor-gaertner.de

Rosenheim
Medizinisches Labor Rosenheim MVZ
www.medilabor.de

Schweinfurt
MVZ Labor Schweinfurt
www.laboraerzte-schweinfurt.de

Schwerin
Labor MVZ Westmecklenburg
www.labor-schwerin.de

Stralsund
MVZ Labor Limbach Vorpommern-Rügen
www.labor-stralsund.de

Stuttgart
Labor Prof. G. Enders MVZ GbR
www.labor-enders.de

Suhl
MVZ Gemeinschaftslabor Suhl
www.labor-suhl.de

Ulm
MVZ Humangenetik Ulm
www.humangenetik-ulm.de

Klinische Zentren

Freiburg
Infektionsmedizin Freiburg
Zweigpraxis MVZ Clotten
www.infektionsmedizin-freiburg.de

Füssen
MVZ Limbach Füssen
Zentrum für Nieren- und Hochdruckkrankheiten
www.nierenzentrum-fuessen.de

Frankfurt
Deutsches Endokrinologisches
Versorgungszentrum - DEVZ
www.endokrinologen.de

Hamburg
MVZ Praxis im Chilehaus | Praxis für Innere
Medizin, Endokrinologie, Andrologie, Kinder- und
Jugendmedizin und Pädiatrische Endokrinologie
www.praxis-chilehaus.de

Hamburg
MVZ für Rheumatologie und Autoimmunmedizin
www.rheuma-hh.de

Langenhagen
Kinderwunschzentrum Langenhagen-Wolfsburg MVZ
Praxis für Reproduktionsmedizin, Endometriose
und Pränatalmedizin
www.kinderwunsch-langenhagen.de

Leipzig
MVZ Stoffwechselmedizin
www.stoffwechselmedizin-leipzig.de

Leipzig
Praxis für Klinische Transfusionsmedizin
und Immundefizienz
www.labor-leipzig.de

Leipzig
Zentrum für Blutgerinnungsstörungen
www.gerinnungspraxis-leipzig.de

Magdeburg
MVZ Limbach Magdeburg | Zentrum für Blut-
gerinnungsstörungen und Gefäßkrankheiten
www.gerinnungszentrum-md.de

Münster
MVZ Gynäkologie und Hormonzentrum
www.hormonzentrum-muenster.de

Wuppertal
MVZ Limbach Wuppertal
Praxis für Endokrinologie und Rheumatologie
www.endokrinologie-wuppertal.de

Humangenetische Beratung

Berlin
MVZ Humangenetik Limbach Berlin
www.mvz-humangenetik-limbach-berlin.de

Bremen
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik Bremen
www.mvzhumangenetik.de

Frankfurt
MVZ Humangenetik Berner Straße
www.laborarztpraxis.de/startseite/humangenetik

Freiburg
MVZ Clotten Labor Dr. Haas, Dr. Raif & Kollegen
www.mvz-clotten.de/fachbereiche/humangenetik/

Heidelberg
MVZ Labor Dr. Limbach & Kollegen
www.labor-limbach.de/fachbereiche/humangenetik/

Ingolstadt
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik München
Zweigpraxis Ingolstadt
www.genetik-muenchen.de

Karlsruhe
MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen
www.laborvolkmann.de

Leipzig
Praxis für Humangenetik
www.genetik-praxis.de

Mainz
Medizinische Genetik Mainz
www.medgen-mainz.de

München
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik München
www.genetik-muenchen.de

Passau
Limbach Genetics | MVZ Humangenetik München
Zweigpraxis Passau
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

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 *HNFA1-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 *HNFA1* 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.

