

## Gemeinschaftspraxis für Humangenetik



Dr. med. Andrea Bier  
Dr. med. Stefan Krüger  
Dr. med. Silke Reif

**Fachärzte für Humangenetik**

Gutenbergstraße 5 · 01307 Dresden  
Tel. 0351 / 44 66 34 0  
Fax 0351 / 44 66 34 15  
praxis@medizinische-genetik-dresden.de  
www.medizinische-genetik-dresden.de

Dresden, 28.06.2012

### **Aufstellung der verwendeten Untersuchungsverfahren gemäß § 4 der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik, die der verantwortlichen ärztlichen Person zur Verfügung gestellt werden**

Der Arzt, der die genetische Analyse nicht als verantwortliche ärztliche Person durchführt, hat entsprechend § 4 der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik folgende organisatorischen Voraussetzungen zu beachten:

- Der Arzt muss der verantwortlichen ärztlichen Person ein Verzeichnis seiner molekulargenetischen Leistungen und schriftliche Anweisungen für die fachgerechte Entnahme und Behandlung von Untersuchungsmaterial zur Verfügung stellen.
- Eine strukturierte Zusammenarbeit mit der verantwortlichen ärztlichen Person durch Bereitstellung indikationsbezogener Auftragshinweise ist zu gewährleisten. In unklaren Konstellationen ist eine konsiliarische Erörterung zur Klärung der Indikationsstellung zwischen der verantwortlichen ärztlichen Person und dem Arzt erforderlich.

#### Verzeichnis der durchgeführten molekulargenetischen Untersuchungen aus dem EBM-Kapitel 11.4.2:

##### **11.4.2 Untersuchungen bei monogenen Erkrankungen**

11351 Cystische Fibrose - mehrere Mutationen

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf die häufigsten Mutationen (mindestens 25) am CFTR-Gen,  
einmal im Krankheitsfall

11352 Cystische Fibrose - vollständige Untersuchung

Obligater Leistungsinhalt

- vollständige Untersuchung des CFTR-Gens,  
einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11352 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung auf Grund der Analyse-Ergebnisse entsprechend der Gebührenordnungspositionen 11351 und 11354 nicht vollständig beantwortet werden konnte.

11354 Cystische Fibrose - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine bekannte Mutation,  
je bekannter Mutation einmal im Krankheitsfall

11370 Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker - Untersuchung auf Deletionen und Duplikationen - auch bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf große Deletionen und Duplikationen im Dystrophin-Gen,  
einmal im Krankheitsfall

11371 Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker - vollständige Untersuchung

Obligater Leistungsinhalt

- Vollständige Untersuchung des Dystrophin-Gens,  
einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11371 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung auf Grund des Analyseergebnisses entsprechend der Gebührenordnungsposition 11370 nicht vollständig beantwortet werden konnte.

11372 Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine bekannte Mutation im Dystrophin-Gen,  
je bekannter Mutation einmal im Krankheitsfall

11380 Chorea Huntington - auch bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine CAG-Repeat-Expansion im Huntingtin-Gen,  
einmal im Krankheitsfall

11390 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curshman-Steinert) - Analyse einer Repeat-Expansion - auch bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine CTG-Expansion des DMPK-Gens mittels PCR und Fragmentanalyse,  
einmal im Krankheitsfall

11401 Hämophilie A - vollständige Untersuchung

Obligater Leistungsinhalt

- Vollständige Untersuchung des F8-Gens auf Deletionen und Mutationen,  
einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11401 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung auf Grund des Analyseergebnisses entsprechend der Gebührenordnungsposition 11400 nicht vollständig beantwortet werden konnte.

11403 Hämophilie A - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Deletion im F8-Gen bei bekannter Deletion,  
je bekannter Mutation einmal im Krankheitsfall

11404 Hämophilie A - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Mutation im F8-Gen,  
je bekannter Mutation einmal im Krankheitsfall

11410 Spinale Muskelatrophie - Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation - auch bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation des SMN1- und SMN2-Gens,  
einmal im Krankheitsfall

11420 Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I - Untersuchung auf eine Mutation im GJB2-Gen

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Mutation im GJB2-Gen (Connexin 26),  
einmal im Krankheitsfall

11421 Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I - Untersuchung auf eine Mutation im GJB6-Gen - auch bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Deletion im GJB6-Gen (Connexin 30),  
einmal im Krankheitsfall

11422 Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I - bei bekannter Mutation im GJB2-Gen

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Mutation im GJB2-Gen (Connexin 26) bei bekannter Mutation,  
einmal im Krankheitsfall

11430 Lynch-Syndrom (Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC) - Untersuchung bei Vorliegen von Tumormaterial

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf Mikrosatelliteninstabilität am Tumormaterial des Versicherten oder des Indexpatienten,  
einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11430 ist im Krankheitsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 11432 berechnungsfähig.

11431 Lynch-Syndrom (Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC) - weitergehende Untersuchung bei Vorliegen einer

Mikrosatelliteninstabilität entsprechend der Gebührenordnungsposition 11430 oder einer

Expressionsminderung eines Gens (MLH1, PMS2, MSH2 oder MSH6) um mehr als 50% im Tumormaterial

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf Deletionen und Mutationen der Gene MLH1 und PMS2 oder MSH2 und MSH6 in der Keimbahn bei vorbekannter Mikrosatelliteninstabilität oder Expressionsminderung eines Gens im Tumormaterial des Versicherten oder des Indexpatienten,  
einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11431 ist im Krankheitsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 11432 berechnungsfähig.

11432 Lynch-Syndrom (Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC) - Untersuchung, wenn kein Tumormaterial vorliegt

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf Deletionen, Duplikationen und Mutationen der Gene MLH1, MSH2, MSH6 bzw. PMS2, einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11432 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11430 und 11431 berechnungsfähig.

11433 Lynch-Syndrom (Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC) - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Mutation im Gen MLH1, MSH2, MSH6 bzw. PMS2 bei bekannter Mutation, einmal im Krankheitsfall

11434 Lynch-Syndrom (Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom, HNPCC) - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation im Gen MLH1, MSH2, MSH6 oder PMS2 bei bekannter Deletion, einmal im Krankheitsfall

11440 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC) - Mutationsanalyse im BRCA1-Gen

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf Mutationen (große Deletionen, Duplikationen und Mutationen) des BRCA1-Gens, einmal im Krankheitsfall

11441 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC) - Mutationsanalyse im BRCA2-Gen

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf Mutationen (Deletionen, Duplikationen oder Mutationen) des BRCA2-Gens, einmal im Krankheitsfall

Die Gebührenordnungsposition 11441 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung auf Grund des Analyse-Ergebnisses entsprechend der Gebührenordnungsposition 11440 nicht vollständig beantwortet werden konnte.

11442 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC) - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Mutation im BRCA1-Gen oder BRCA2-Gen bei bekannter Mutation, einmal im Krankheitsfall

11443 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC) - bei bekannter Mutation

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation im BRCA1-Gen oder BRCA2-Gen bei bekannter Deletion, einmal im Krankheitsfall

Das komplette Spektrum der in unserer Gemeinschaftspraxis durchgeführten humangenetischen Untersuchungen finden Sie unter <http://www.medizinische-genetik-dresden.de/>.

#### Anweisungen für die fachgerechte Entnahme und Behandlung von Untersuchungsmaterial

Untersucht wird i. d. R. EDTA-Blut. Dieses wird in der überwiegenden Mehrheit der Fälle durch Punktion einer peripheren Vene gewonnen. Die Menge sollte mindestens 1 ml betragen. Die Blutprobe kann ungekühlt per Post oder Kurierdienst an uns verschickt werden. Es sind die Empfehlungen der Bundesärztekammer zum Versand von medizinischem Untersuchungsmaterial (<http://www.bundesaerztekammer.de/page.asp?his=0.7.47.3231>) zu beachten. Insbesondere sei auf die Regelungen zu Verpackung und Kennzeichnung hingewiesen:

Verpackungen für medizinische Untersuchungsmaterialien müssen grundsätzlich so beschaffen sein, dass sie allen üblicherweise beim Transport auftretenden Belastungen standhalten und jegliches Freisetzen des Inhalts verhindert wird.

- Verpackungen für *freigestellte Patientenproben* müssen aus drei Bestandteilen bestehen (zusammengesetzte Verpackung):
  - a. einem wasserdichten Primärgefäß (z.B. Monovette)
  - b. einer wasserdichten Sekundärverpackung
  - c. einer ausreichend festen Außenverpackung (mindestens eine Oberfläche mit Abmessungen von 100 x 100 mm).

Die Sekundärverpackungen sind mit geeignetem Polstermaterial in die Außenverpackung einzusetzen. Bei flüssigen Stoffen muss zusätzlich zwischen Primär- und Sekundärverpackung ausreichend absorbierendes Material eingesetzt werden.

Freigestellte Proben vom Menschen sind neben der Angabe von Absender und Empfänger als „Freigestellte medizinische Proben“ zu kennzeichnen.

Weitere Informationen und Details sowie der vollständige Wortlaut der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik sind unter <http://www.kbv.de/41189.html> abrufbar.