



MGZ

Medizinisch Genetisches Zentrum



ARZTINFORMATION

**WAS IST BEI DER VERANLASSUNG
VON GENETISCHER DIAGNOSTIK
ZU BEACHTEN?**

Im MGZ – Medizinisch Genetischen Zentrum bieten Fachärztinnen für Humangenetik eine umfassende humangenetische Beratung und Labordiagnostik an.

Unsere diagnostischen Schwerpunkte im MGZ sind:

- ▶ Hereditäre Tumorerkrankungen
- ▶ Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome
- ▶ Neurologische Erkrankungen (Neuromuskuläre Erkrankungen, Epilepsien und neurodegenerative Erkrankungen)
- ▶ Mitochondriale Erkrankungen
- ▶ Hereditäre Augenerkrankungen
- ▶ Hereditäre Stoffwechselerkrankungen
- ▶ Hereditäre Nierenerkrankungen
- ▶ Hereditäre kardiovaskuläre Erkrankungen (Angeborene Herzfehler, Bindegewebserkrankungen)
- ▶ Genetische Fragestellungen bei Kinderwunsch und Familienplanung

■ WOHIN KANN ICH PATIENTEN ZUR GENETISCHEN BERATUNG VERWEISEN?

Eine genetische Beratung kann entweder durch Fachärzte für Humangenetik (bzw. Ärzte mit der Zusatzbezeichnung »Medizinische Genetik«) erfolgen oder durch andere Fachärzte, die sich zur »fachgebundenen genetischen Beratung« qualifiziert haben.

Eine genetische Beratung, zu der Sie Ihre Patienten überweisen können, bieten wir in den Räumlichkeiten des MGZ am Karlsplatz (Stachus) in München an, sowie in unseren Zweigpraxen und Filialen an anderen Standorten in Bayern (weitere Information s. www.mgz-muenchen.de).

Im Rahmen der genetischen Beratung kann eine genetische Diagnostik durch uns veranlasst werden. Ergebnis und die Bedeutung des Befundes werden dem Patienten in einem abschließenden Gespräch erläutert. Befunde und die sich daraus ergebenden Konsequenzen für den Patienten und seine Familie werden in schriftlicher Form auch den betreuenden Ärzten mitgeteilt.

Die Kosten für eine genetische Beratung werden sowohl von den gesetzlichen als auch von den privaten Krankenkassen übernommen.

■ WELCHE ÄRZTE KÖNNEN EINE GENETISCHE LABORDIAGNOSTIK DIREKT VERANLASSEN UND WAS IST ZU BEACHTEN?

Zu unterscheiden ist primär, ob es sich um eine diagnostische Untersuchung handelt, die der Abklärung von Symptomen des Patienten dient, oder ob es sich um eine prädiktive Untersuchung handelt, die bei einem nicht betroffenen Patienten der Abklärung eines genetischen Risikos dient.

- ▶ **Diagnostische genetische Untersuchungen** haben im Gendiagnostikgesetz (GenDG) einen Arztvorbehalt, das heißt, sie können von jedem Arzt veranlasst werden. Der Patient ist durch den Arzt im Sinne des Gendiagnostikgesetzes über Wesen, Bedeutung und Tragweite der Untersuchung aufzuklären. Die Aufklärung ist schriftlich zu dokumentieren und das Einwilligungensformular zur genetischen Diagnostik durch den Patienten zu unterschreiben.
- ▶ **Prädiktive genetische Analysen** haben im Gendiagnostikgesetz (GenDG) einen Facharztvorbehalt und dürfen nur nach einer genetischen Beratung veranlasst werden. Qualifiziert für diese Beratung sind Fachärzte/ärztinnen für Humanogenetik, Ärzte/Ärztinnen mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik oder andere Ärzte mit Zusatzqualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung.

■ GENETISCHE LABORDIAGNOSTIK – KOSTENÜBERNAHME

Bei gesetzlich versicherten Patienten werden die Kosten entsprechend dem Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) von den Krankenkassen übernommen. Nur bei sehr umfangreichen Analysen kann es notwendig werden, einen Antrag bei der jeweiligen Krankenkasse zu stellen. Um diese Abläufe würden wir uns kümmern und uns ggfs. mit Ihnen in Verbindung setzen.

Bei privat versicherten Patienten erstellen wir bei Zusendung einer Probe oder auf Anfrage vorab einen Kostenvoranschlag, um die Patienten über die zu erwartenden Untersuchungskosten zu informieren. Der Patient kann diesen Kostenvoranschlag bei seiner Krankenkasse einreichen. Die Untersuchungsprobe wird solange asserviert, bis uns eine Kostenübernahmeerklärung des Patienten oder der privaten Krankenkasse vorliegt.

■ ZUFALLSBEFUNDE IN DER GENETISCHEN DIAGNOSTIK

Bei jeder genetischen Diagnostik können Zusatzbefunde erhoben werden. Hierbei handelt es sich um genetische Veränderungen, die bei der Analyse gesehen werden, aber die nicht unmittelbar angefordert waren. Zusatzbefunde, die nicht im Zusammenhang mit der klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissensstand (angelehnt an Empfehlungen der Fachgesellschaften) eine Behandlungskonsequenz für den Patienten oder seine Familie haben, werden nur dann mitgeteilt, wenn der Patient dies auf der Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz vermerkt.

■ WELCHE UNTERLAGEN WERDEN BENÖTIGT?

Für die Interpretation genetischer Analyseergebnisse ist es immer hilfreich, klinische Information zu haben. Anamnestische Stichpunkte oder ein ärztlicher Befundbericht, den Sie der Probe beilegen, geben uns wichtige Angaben.

In jedem Fall benötigen wir eine vom Patienten/gesetzlichen Vertreter und vom aufklärenden Arzt unterschriebene Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz, diese finden Sie auf der ersten Seite unseres Anforderungsformulars. Bei minderjährigen Kindern empfehlen wir, dass beide Elternteile die Einwilligung unterschreiben.

Für alle Anforderungen für gesetzlich versicherte Patienten benötigen wir einen Überweisungsschein Formular 10 mit genauer Angabe der Diagnose/Verdachtsdiagnose und des präzisen Untersuchungsauftrages. Genetische Analysen belasten nicht das Laborbudget des Veranlassers.

■ WIE LANGE DAUERN DIE ANALYSEN?

Fast-Track Analysen innerhalb von wenigen Tagen bis zu maximal 2 Wochen werden für pränatale Fragestellungen, neonatale Fragestellungen und für Blut- oder Tumoranalysen (BRCA1 und BRCA2) zur OP- oder Chemotherapieplanung angeboten. Aus organisatorischen Gründen bitten wir hier um Ankündigung bzw. Nachfrage.

Die übrigen genetischen Analysen dauern 4 - 6 Wochen.

■ WAS IST BEI DER BEFUNDBESPRECHUNG ZU BEACHTEN?

Im Falle eines pathologischen Befundes einer diagnostischen genetischen Analyse soll ein humangenetisches Beratungsgespräch bei einem Arzt mit fachgebundener genetischer Beratung, der Teilgebietsbezeichnung Medizinische Genetik oder einem Facharzt für Humangenetik empfohlen werden. Eine genetische Beratung muss bei einem Befund, der eine schwerwiegende, nicht behandelbare Erkrankung feststellt, angeboten werden.

Befunde aus einer prädiktiven genetischen Analyse müssen von Ärzten mit fachgebundener genetischer Beratung, der Teilgebietsbezeichnung Medizinische Genetik oder einem Facharzt für Humangenetik mitgeteilt werden.



■ WAS MUSS BEI DER VERANLASSUNG EINER GENETISCHEN ANALYSE BEACHTET WERDEN?

1 Diagnostische Testung

Eine diagnostische Testung kann nach ärztlicher Aufklärung und schriftlicher Einwilligung des Patienten nach GenDG direkt veranlasst werden.

Alternativ Überweisung des Patienten zum genetischen Beratungsgespräch beim Facharzt für Humangenetik.

2 Benötigte Unterlagen bei Probenzusendung

Einwilligung des Patienten nach GenDG

Indikation/klinische Daten und Untersuchungsauftrag

3 Kostenübernahme

Gesetzlich Versicherte:

Überweisungsschein Formular 10, nur bei sehr umfangreichen NGS-Analysen kann eine Antragstellung an die zuständige Krankenkasse notwendig sein.

Privat Versicherte:

Nach Probeneinsendung erfolgt immer ein Kostenvorschlag, ggf. kann vor Analysestart eine Bestätigung der Kostenübernahme eingeholt werden.

4 Befundbesprechung

Gemäß GenDG soll dem Patienten nach Vorliegen des genetischen Befundes eine genetische Beratung angeboten werden.

Im Falle eines pathologischen Befundes, der eine nicht behandelbare (schwerwiegende) Erkrankung feststellt, muss diese angeboten werden.

▶ Welches Material ist geeignet?

Für die meisten molekulargenetischen Untersuchungen wird EDTA-Blut (4ml) benötigt, das mit normaler Post verschickt werden kann.

Für zytogenetische Analysen wird (zusätzlich) Heparinblut (5ml) benötigt.

- ▶ Das Material kann bis 5 Tage mit normaler Post versandt werden. Deutschlandweiter Abholservice: www.mgz-muenchen.de/kostenloser-kurierdienst.html

■ ADRESSEN

- ▶ **MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum**
Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
PD Dr. med. Angela Abicht
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ

Bayerstraße 3-5
80335 München
Tel. +49 (0)89 / 30 90 886 - 0
Fax +49 (0)89 / 30 90 886 - 66

info@mgz-muenchen.de
www.mgz-muenchen.de
- ▶ **MGZ – Zweigpraxis am Klinikum Deggendorf**
Perlasberger Straße 41
94469 Deggendorf
Tel. +49 (0)991 / 380 - 3171
- ▶ **MGZ – Zweigpraxis am Klinikum Traunstein**
Cuno-Niggel-Straße 3
83278 Traunstein
Tel. +49 (0)861 / 705 - 1511
- ▶ **MGZ – Filiale am RoMed Klinikum Rosenheim**
Pettenkoflerstraße 10
83022 Rosenheim
Tel. +49 (0)8031 / 365 - 3493
- ▶ **MGZ – Filiale am Kreiskrankenhaus Eggenfelden**
Simonsöder Allee 20
84307 Eggenfelden
Tel. +49 (0)8721 / 983 - 7204
- ▶ **MGZ – Filiale am Klinikum Garmisch-Partenkirchen**
Auenstraße 6
82467 Garmisch-Partenkirchen
Tel. +49 (0)8821 / 77 15 20
- ▶ **MGZ – Filiale am Onkologischen Zentrum
Donauwörth, Donau-Ries Klinik**
Neudegger Allee 10
86609 Donauwörth
Tel. +49 (0)906 / 29 99 39 - 0
- ▶ **MGZ – Filiale am Zentrum für Kinder und
Jugendliche Inn-Salzach, Kreiskrankenhaus Altötting**
Vinzenz-von-Paul-Straße 14
84503 Altötting
Tel. +49 (0)8671 / 958 - 0617

■ DAS ÄRZTLICHE TEAM DES MGZ



Prof. Dr. med.
Elke Holinski-
Feder



PD Dr. med.
Angela Abicht



Dr. med.
Stefanie Balg



Brigitte
Schönfeld

Fachärztinnen für Humangenetik



Dr. med.
Teresa Neuhaan



Dr. med.
Kerstin Becker



Daniela González
Fassrainer



Dr. med. Verena
Steinke-Lange

Fachärztinnen für Humangenetik



Dr. med. Yvonne
Müller-Koch



Dr. med.
Anne Behnecke



Dr. med.
Silja Gnann



PD Dr. med.
Isabel Diebold

Fachärztinnen für Humangenetik

Fachärztin
Innere Medizin
in Weiterbildung zu
Fachärztinnen
für Humangenetik

Fachärztin Kinder-
und Jugendmedizin

MGZ – Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
PD Dr. med. Angela Abicht
Fachärztinnen für Humangenetik, MVZ

Bayerstraße 3 - 5 | D-80335 München
Tel. +49 (0)89 / 30 90 886 - 0 | Fax +49 (0)89 / 30 90 886 - 66
info@mgz-muenchen.de | www.mgz-muenchen.de