

# Klinische Genommedizin

am Zentrum für Seltene Erkrankungen  
der Medizinischen Hochschule Hannover

## Patientenpfad mit Checkliste Selektivvertrag für Seltene Erkrankungen

### 1. Prüfung der Einschlussvoraussetzungen

- alle Voraussetzungen müssen erfüllt sein -

- ambulante:r MHH-Patient:in
- V.a. seltene monogene Erkrankung
- keine Diagnose im Rahmen der Regelversorgung
- keine weiteren differentialdiagnostischen Untersuchungen möglich
  
- Patient:in in teilnehmender GKV versichert

### 2. Aufklärung und Einwilligung

- Teilnahmeerklärung je nach Versicherung

- IV-Aufnahme SAP, s. Anleitung

! Datum Unterschrift Patient:in und einschreibende:r Ärzt:in muss identisch sein

! Unterschrift Ärzt:in mit Stempel ergänzen

! Mitunter TE-spezifische Optionen beachten

### 3. Interdisziplinäre Fallkonferenz 1 (IFK1)

- [Anmeldung als Klinischer Auftrag in SAP \(siehe Anleitung SAP-Anmeldung zur IFK1 und 2\)](#)

- IFK1 (mind. 4 Ärzt:innen inkl. 1 Humangenetiker:in)

- VITU ZSE-Fallkonferenz, Di 15<sup>30</sup> – 16<sup>00</sup> Uhr

- Terminierung durch Anna Dierking – Informationen via E-Mail

- kurze Fallvorstellung durch einschreibende:r Ärzt:in

- Indikation zur Sequenzierung?:

a) Analyse indiziert

b) Analyse nicht indiziert >>> Abschluss Selektivvertrag, Teilnahmeerklärung an die Humangenetik

- [Dokumentation in SAP als Konferenzbeschluss](#)

### 4. Genomanalyse als Single/Trio

- mit Beschluss IFK1 >>> [Auftrag zur WGS als Single oder Trio \(siehe Link auf Klinische Genommedizin\)](#)

- [Original-Teilnahmeerklärung mit dem Auftrag an die Humangenetik](#)

- Analyse am Institut für Humangenetik

- Auswertung mit HPO-terms, ggf. Trio-basierte Filterung

- Befund an einschreibende:n Ärzt:in

### 5. Interdisziplinäre Fallkonferenz 2 (IFK2)

- [Anmeldung IFK2 als Klinischer Auftrag in SAP](#)

- VITU ZSE-Fallkonferenz, Di 16<sup>00</sup> – 17<sup>00</sup> Uhr

- Terminierung durch Anna Dierking – Informationen via E-Mail

- kurze Fallvorstellung durch einschreibende:r Ärzt:in sowie Humangenetiker:in

- Befunddiskussion, ggf. Befundadaption

- Empfehlungen/Procedere für Ratsuchende

- [Dokumentation in SAP als Konferenzbeschluss](#)

### 6. Befundmitteilung und Abrechnung

- [Befundbesprechung durch einschreibende:r Ärzt:in](#)

- Abrechnung stellvertretend durch Humangenetik; Umbuchung an beteiligte Abteilungen gemäß Kostenstelle

einschreibende:r Ärzt:in

Tim Ripperger  
Humangenetik

ZSE-Mitarbeiter:in