

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname und Adresse der Versicherten <span style="float: right;">geb. am</span>						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.		VK gültig bis		Datum		

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

# EXOM



# MGZ

## Medizinisch Genetisches Zentrum

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder  
 PD Dr. med. Angela Abicht  
 Dr. med. Teresa Neuhann

Partnerschaft von Fachärztinnen für Humangenetik mbB, MVZ

Bayerstraße 3 - 5  
 D-80335 München

Tel. +49 89 30 90 886 - 0  
 Fax +49 89 30 90 886 - 66  
 info@mgz-muenchen.de

Alle Formulare finden Sie unter  
[www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)



Durch die DAKKS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiertes Labor. Die Akkreditierung gilt für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang, davon ausgenommen sind die mit <sup>o</sup> gekennzeichneten Analysen.

## ANFORDERUNGSFORMULAR – EXOMDIAGNOSTIK

 EILT

### ANGABEN ZUM EINSENDER

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax

### ANGABEN ZUR PROBE

Abnahmedatum  EDTA-Blut  Chorionzotten/Fruchtwasser

Uhrzeit  DNA, extrahiert aus: \_\_\_\_\_

Heparin-Blut (bei zusätzlicher Chromosomenanalyse) \_\_\_\_\_

### ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

\* Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten **nicht** den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.

gesetzlich versichert, ambulant – Überweisungsschein Muster 10 \*  Rechnung an Klinik  privat versichert, stationär

§116b Ambulanz  Selbstzahler  privat versichert, ambulant

### ANGABEN ZUM PATIENTEN

\*\* Vorbefunde bitte angeben/beilegen

Patient im Medizinisch Genetischen Zentrum bekannt:  Ja  Nein  Nein, aber Angehöriger (bitte Angabe des Namens oder der MGZ ID und des Verwandtschaftsverhältnisses): \_\_\_\_\_

Geschlecht:  weiblich  männlich

Ethnische Herkunft: \_\_\_\_\_

Bekannte Konsanguinität der Eltern:  Nein  Ja  Ja  Ja  folgt

EDTA-Blutprobe der Mutter beiliegend:  Nein  Ja  folgt

EDTA-Blutprobe des Vaters beiliegend:  Nein  Ja  folgt

Genetische Vorbefunde (Patient) \*\*:  Nein  Ja

### UNTERSUCHUNGSauftrag

Unser fachärztliches Team steht Ihnen bei Fragen konsiliarisch zur Verfügung: 089 / 30 90 886 - 0

165.04 Exom  Ggf. in der Exomdiagnostik zu priorisierende Verdachtsdiagnose / Gene / Genpanel: \_\_\_\_\_

000.00 Exom-Trio \_\_\_\_\_

Um methodisch bedingt in einer Exomdiagnostik nicht oder nicht vollständig erfasste Differentialdiagnosen abzuklären, sollen die folgenden Untersuchungen zusätzlich durchgeführt werden (bitte ggf. Stufendiagnostik angeben):

- 000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)
- 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)  
Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor der hochauflösenden Chromosomenanalyse eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch, wir bitten daher um folgende Angabe:  
 eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt  
 eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden

#### Leitsymptom kognitive Entwicklungsstörung

- 000.00 Fragiles-X-Syndrom | FMR1-Repeat
- 000.00 Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13

#### Leitsymptom Großwuchs/Makrosomie

- 000.00 Beckwith Wiedemann Syndrom (BWS) | Methylierungstest 11p15

#### Leitsymptom Kleinwuchs

- 000.00 Silver Russel Syndrom (SRS) | Methylierungstest 11p15
- 000.00 Silver Russel Syndrom (SRS) | Methylierungstest 7p12.1

#### Leitsymptom Adipositas

- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13

#### Leitsymptom Muskelschwäche/Floppy Infant

- 000.00 Spinale Muskelatrophie (SMA) | SMN1 – SMN2
- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat

#### Progressive Myoklonusepilepsie

- 000.00 Unverricht-Lundborg | CSTB-Repeat

#### Leitsymptom Ataxie

- 000.00 Friedreich Ataxie FRDA | Repeat
- 000.00 Spinocerebelläre Ataxien SCA1, 2, 3, 6, 7 | Repeat

#### Noonan-Syndrom und Rasopathien

- 159.01 Noonan-Syndrom | PTPN11
- 285.02 Noonan-Syndrom, weitere Gene | BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SPRED1, SOS1

Exomdiagnostik und NGS-Panels in unserem Labor sind akkreditiert und unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards.

Material:  EDTA-Blut  HEPARIN-Blut  Sonstiges

## INDIKATION \*\* Vorbefunde bitte angeben/beilegen

Unser fachärztliches Team steht Ihnen bei Fragen konsiliarisch zur Verfügung: 089 / 30 90 886 - 0

Anamnese/klinische Fragestellung \*\*: \_\_\_\_\_

## BEI TRIO: ANGABEN ZU DEN ELTERN

- Mutter klinisch nicht betroffen     Bekannte gesundheitliche Probleme: \_\_\_\_\_  
 EDTA-Blutprobe beiliegend     Untersuchungsmaterial im MGZ vorliegend     Untersuchungsmaterial folgt, bitte solange mit Analyse warten

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich in eine Verwendung meiner Probe für die Trio-Exomdiagnostik meines Kindes ein. Ich habe verstanden, dass es nicht Ziel der Untersuchung ist, eine Erkrankung bei mir festzustellen, sondern die Untersuchung einem Abgleich der genetischen Daten von Eltern und Kind dient, um die Aussagekraft der Untersuchung bei meinem Kind zu verbessern. Gleichwohl ist nicht auszuschließen, dass sich aus der Untersuchung eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei mir selbst oder bei meinen Nachkommen ergibt und dem Befund meines Kindes zu entnehmen ist.

Ich stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin mit den für mein Kind gemachten Angaben zur Verwendung von Probe und Untersuchungsergebnissen und zu selten möglichen Zusatzbefunden einverstanden. Ich hatte die notwendige Bedenkenzeit. Falls eine genetische Beratung nicht bereits erfolgt ist, verzichte ich auf eine genetische Beratung vor Durchführung der Analyse.

Ort, Datum

X

Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)

X

Unterschrift aufklärender Arzt

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname der Mutter

\_\_\_\_\_  
Geburtsdatum der Mutter

- Vater klinisch nicht betroffen     Bekannte gesundheitliche Probleme: \_\_\_\_\_  
 EDTA-Blutprobe beiliegend     Untersuchungsmaterial im MGZ vorliegend     Untersuchungsmaterial folgt, bitte solange mit Analyse warten

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich in eine Verwendung meiner Probe für die Trio-Exomdiagnostik meines Kindes ein. Ich habe verstanden, dass es nicht Ziel der Untersuchung ist, eine Erkrankung bei mir festzustellen, sondern die Untersuchung einem Abgleich der genetischen Daten von Eltern und Kind dient, um die Aussagekraft der Untersuchung bei meinem Kind zu verbessern. Gleichwohl ist nicht auszuschließen, dass sich aus der Untersuchung eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei mir selbst oder bei meinen Nachkommen ergibt und dem Befund meines Kindes zu entnehmen ist.

Ich stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin mit den für mein Kind gemachten Angaben zur Verwendung von Probe und Untersuchungsergebnissen und zu selten möglichen Zusatzbefunden einverstanden. Ich hatte die notwendige Bedenkenzeit. Falls eine genetische Beratung nicht bereits erfolgt ist, verzichte ich auf eine genetische Beratung vor Durchführung der Analyse.

Ort, Datum

X

Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)

X

Unterschrift aufklärender Arzt

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname des Vaters

\_\_\_\_\_  
Geburtsdatum des Vaters

## EINWILLIGUNG NACH GENDIAGNOSTIKGESETZ

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) bin ich mit den genetischen Untersuchungen entsprechend der beiliegenden Anforderung bzw. zur Klärung der obengenannten klinischen Fragestellung einverstanden. Ich habe verstanden, dass ich über Befunde informiert werde, die nach gegenwärtigem Wissen als Ursache der Erkrankung angesehen werden können.

Ich wurde darüber aufgeklärt und stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor.  Nein  
 der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern.  Nein  
 der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus.  Nein  
 der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Qualitätssicherung.  Nein  
 der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken.  Nein

**Aufklärung zu Zusatzbefunden:** In seltenen Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben. Über derartige Zusatzbefunde möchte ich informiert werden (Keine Auswahl wird als NEIN gewertet).  Ja  Nein

Diese Einwilligungserklärung gemäß GenDG gilt für mich bzw. stellvertretend für mein Kind und kann jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen werden. Ich hatte die notwendige Bedenkenzeit.

**Patientenwille abweichend von den Vorgaben des GenDG:** Ich entbinde das MGZ von der Schweigepflicht und bitte um Befundmitteilung an folgende Ärzte

\_\_\_\_\_  
Arzt / Klinik / Anschrift

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname aufklärender Arzt

X

\_\_\_\_\_  
Unterschrift aufklärender Arzt

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

X

\_\_\_\_\_  
Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)