

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname und Adresse der Versicherten geb. am						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

EYE



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 89 309 08 86 - 0
 Fax +49 89 309 08 86 - 66
 info@mgz-muenchen.de

Alle Formulare finden Sie unter
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 * gekennzeichneten Analysen.

ANFORDERUNGSFORMULAR – AUGENHEILKUNDE

EILT

ANGABEN ZUM EINSENDER

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax

Befundübermittlung bitte auch an:

Arztname, Anschrift

ANGABEN ZUR PROBE

Abnahmedatum EDTA-Blut Heparin-Blut Chorionzotten/Fruchtwasser
 Uhrzeit Abortmaterial DNA, extrahiert aus: _____
 Tumorblock Sonstiges Material: _____

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 [K] privat versichert, stationär [K]
 §116b Ambulanz Selbstzahler [K] privat versichert, ambulant [K]

[K] vor Analysestart geht Ihnen eine Kosteninformation zu.

ANGABEN ZUM PATIENTEN

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: _____
 schwanger: Nein Ja Genetische Vorbefunde (Patient):** Nein Ja
 pränatale Analyse: Nein Ja Schwangerschaftswoche _____ Genetische Vorbefunde (Angehöriger):** Nein Ja
 Patient erkrankt: Nein Ja Angehörige(r) erkrankt: Nein Ja

UNTERSUCHUNGSauftrag

Unser fachärztliches Team steht Ihnen bei Fragen konsiliarisch zur Verfügung: 089 / 309 08 86 - 0

Anamnese und Familienanamnese **: _____

Hauptbefund / Leitsymptom **: _____

Weitere ophthalmologische Befunde **: _____

Extraokuläre Erkrankungen / Symptome **: _____

Für gesetzlich Krankenversicherte kann im Krankheitsfall die Sequenzierung von bis zu 25 kb per Überweisung veranlasst werden (hellblau gekennzeichnete Genpanel). Lila mit ! gekennzeichnete Genpanel umfassen mehr als 25 kb und müssen vor Diagnostik bei der gesetzlichen Krankenkasse beantragt werden (Antragsstellung durch den Patienten, wissenschaftlich begründetes Gutachten zum Antrag durch das MGZ, Check-Liste sowie notwendige Formulare unter www.mgz-muenchen.de oder auf Anfrage).

** Vorbefunde bitte angeben/beilegen

Alle NGS-Panels unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards gemäß der S1-Leitlinie NGS-Diagnostik (weitere Informationen und aktuelle Gen-Zusammenstellung der Panel s. www.mgz-muenchen.de). Der Auftrag umfasst bei Genanalysen eine Sequenzierung und ggfs. eine Deletions- bzw. Duplikationsanalyse. Auch eine individuelle Auswahl von Genen zur parallelen Analyse ist beauftragbar*. Gerne steht Ihnen unser ärztliches Team für eine Rücksprache im individuellen Fall zur Verfügung.

PRIMÄRE ANLAGESTÖRUNGEN

- 167.00 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex – Basisdiagnostik (MAC) | *ALDH1A3, FRAS1, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6, VSX2*
- 119.01 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) | *ABCB6, ACTB, ACTG1, ALDH1A3, ATOH7, BCOR, BMP4, BMP7, C12orf57, CHD7, CRYBA4, CYP1B1, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, FOXL2, FRAS1, FREM2, FZD4, GDF3, GDF6, GJA1, GRIP1, HCCS, HESX1, HMX1, MAB21L2, MFRP, NDP, NDUFB11, OCRL, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARB, RAX, SALL2, SHH, SIX3, SIX6, SMOX1, SOX2, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFPAP2A, TGIF1, TMEM98, VAX1, VPS13B, VSX2, ZIC2*
- 121.02 Vorderkammerdysgenesien, Axenfeld-Rieger-Syndrom | *ASPH, B3GLCT, COL4A1, COL4A2, CYP1B1, EYA1, FOXC1, FOXE3, GPATCH3, HMX1, LTBP2, MYOC, PAX6, PITX2, PXDN, SLC38A8*
- 171.02 Kongenitales Glaukom und Axenfeld-Rieger-Syndrom | *COL4A1, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, GPATCH3, LTBP2, MYOC, PAX6, PITX2*

ERKRANKUNGEN DER HORNHAUT

- 000.00 Keratokonus | *VSX1*
- 172.01 Hornhautdystrophien | *AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, GSN, KRT3, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469*

ERKRANKUNGEN DER LINSE

- 168.00 Katarakt – Basisdiagnostik | *COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBB1, CRYBB3, CRYGC, FOXE3, GJA3, GJA8, HSF4, LIM2, NHS, PAX6, SIL1*
- 120.02 Katarakt | *ABCB6, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, CYP27A1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EYA1, FAM126A, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GCNT2, GEMIN4, GJA3, GJA8, GLA, HMX1, HSF4, JAM3, LIM2, LONP1, LTBP2, MAF, MIP, MYH9, NHS, OPA3, P3H2, PAX6, PITX2, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, SIL1, SIPA1L3, SIX6, SLC16A12, SLC33A1, TBC1D20, TDRD7, TMEM114, VIM, VSX2, WFS1*
- 170.00 Linsenluxation – Basisdiagnostik | *ADAMTSL4, FBN1, LTBP2*
- 123.01 Linsenluxation | *ADAMTSL10, ADAMTSL17, ADAMTSL4, ASPH, CBS, COL11A1, COL18A1, COL2A1, FBN1, LTBP2, P3H2, VCAN, VSX2*

NETZHAUTERKRANKUNGEN

Nicht-syndromale Retinitis pigmentosa

- 770.00 autosomal-dominante Retinitis Pigmentosa (ADRP) – Basisdiagnostik | *CRX, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RHO*
- 771.00 autosomal-rezessive Retinitis Pigmentosa (ARRP) – Basisdiagnostik | *EYS, USH2A*
- 772.00 sporadische Retinitis pigmentosa – Basisdiagnostik | *ABCA4, EYS, PDE6B, PRPF31, RHO, RPGR*
- 773.00 Retinitis pigmentosa | *ABCA4, ABHD12, ADGRA3, AGBL5, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, BBS1, BBS2, BEST1, C2orf71, C8orf37, CA4, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNPTG, GUCA1B, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIF11, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, NEK2, NMNAT1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RDH11, RDH12, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SAMD11, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, TOPORS, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513*

Syndromale Retinitis pigmentosa – Usher- und Bardet-Biedl-Syndrom

- 767.00 Usher-Syndrom Typ 1 – Basisdiagnostik | *CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C*
- 768.00 Usher-Syndrom Typ 2 – Basisdiagnostik | *USH2A*
- 769.00 Usher Syndrom – umfassende Diagnostik | *ABHD12, ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN*
- 779.00 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) – Basisdiagnostik | *BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8*
- 780.00 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) | *ADIPOR1, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CCDC28B, CEP290, IFT172, IFT27, INPP5E, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP*

Zapfen- und Zapfen-Stäbchendystrophien

- 774.00 Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) – Basisdiagnostik | *ABCA4, CDHR1, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, PROM1, RPGR*
- 775.00 Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) | *ABCA4, ADAM9, AIPL1, BEST1, C21orf2, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, EYS, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, NPHP4, PAX6, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP4, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TLL5, TULP1, UNC119, WDR19*

Lebersche kongenitale Amaurose

- 765.00 Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) – Basisdiagnostik | *AIPL1, CEP290, CRX, GUCY2D, LCA5, RDH12, RPE65, RPGRIP1*
- 766.00 Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) | *AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GUCY2D, IFT140, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRIP1, SNRNP200, SPATA7, TULP1*

Achromatopsie

- 778.00 Achromatopsie | *ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H*

Kongenitale stationäre Nachtblindheit

- 782.00 Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) – Basisdiagnostik | *CABP4, CACNA1F, GNAT1, GPR179, LRIT3, NYX, RHO, TRPM1*
- 783.00 Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) | *CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, GNAT1, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RBP4, RDH5, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1*

Familiäre Exsudative Vitreoretinopathie (FEVR)

- 781.00 Exsudative Vitreoretinopathie | *COL2A1, FZD4, KIF11, LRP5, NDP, VCAN*

Netzhautdystrophien – umfassende Diagnostik

- 777.00 Netzhautdystrophien – umfassende Diagnostik | *ABCA4, ABHD12, ADAM9, ADGRA3, ADIPOR1, AGBL5, AIPL1, ALMS1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C21orf2, C2orf71, C8orf37, CA4, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CCDC28B, CDHR1, CEP290, CERKL, CHM, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EFEMP1, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNAT2, GNPTG, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IFT27, IMPDH1, IMPG2, INPP5E, KCNV2, KIF11, KIZ, KLHL7, LRAT, LZTFL1, MAK, MERTK, MKKS, MKS1, MVK, NEK2, NEUROD1, NMNAT1, NPHP1, NPHP4, NR2E3, NRL, OAT, PAX6, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PDE6H, PITPNM3, PLA2G5, POC1B, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RDH11, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RGS9, RGS9BP, RHO, RIMS1, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SAG, SAMD11, SDCCAG8, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, TMEM67, TOPORS, TRIM32, TRNT1, TTC21B, TTC8, TLL5, TUB, TULP1, UNC119, USH2A, VPS13B, WDPCP, WDR19, ZNF408, ZNF513*

▶ MAKULADYSTROPHIEN

- 763.00 M. Stargardt | *ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1*
- 764.00 M. Best und vitelliforme Makuladystrophien | *BEST1, IMPG1, IMPG2, PRPH2*
- 762.00 Monogene Makuladystrophien – Basisdiagnostik | *ABCA4, BEST1, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2, RP1L1, TIMP3*
- 761.00 Makuladystrophien – umfassende Diagnostik | *ABCA4, BEST1, CDH3, CLN3, CNGB3, CRB1, CRX, CTNNA1, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, FSCN2, IMPG1, IMPG2, MFRP, MFSD8, PROM1, PRPH2, RDH12, RP1L1, RPGRIP1, TIMP3, TST, TTLL5*

▶ OPTIKUSATROPHIEN

- 000.00 LHON (Stufe 1: primäre 3 pathogene mtDNA-Mutationen)
- 000.00 LHON (Stufe 2: mtDNA-Sequenzierung)
- 125.02 Hereditäre Optikusatrophie | *ATP1A3, C12orf65, MFN2, MTPAP, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, TMEM126A, WFS1*

▶ ALBINISMUS / NYSTAGMUS

- 124.01 Okulärer / Okulokutaner Albinismus | *C10ORF11, FRMD7, GPR143, LYST, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1*
- 784.00 Differentialdiagnose kongenitaler Nystagmus | *CACNA1F, CEP290, CNGA3, CNGB3, FRMD7, GPR143, GUCY2D, NMNAT1, PAX6*

▶ HOHE MYOPIE UND DIFFERENTIALDIAGNOSEN

- 169.00 Stickler-Syndrom – Basisdiagnostik | *COL11A1, COL11A2, COL2A1*
- 122.01 Stickler-Syndrom / hohe Myopie | *COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, FBN1, FZD4, LRP2, LRP5, P3H2, VCAN*
- 174.00 Marfan Syndrom – Basisdiagnostik | *ADAMTSL4, FBN1, TGFBF1, TGFBF2*
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) – klassischer Typ | *COL1A1, COL5A1, COL5A2*
- 173.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) – vaskulärer Typ | *COL3A1*
- 130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | *ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469*

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 und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden.

Ich bin mit der Befundübermittlung an die auf Seite 1 genannten Ärzte und den überweisenden Arzt einverstanden.

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 Bedenkzeit.

Name, Vorname aufklärender Arzt

Ort, Datum

X

Unterschrift aufklärender Arzt

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