

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

# DER



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 – DERMATOLOGIE / ZAHNHEILKUNDE EILT

### ANGABEN ZUM EINSENDER UND BEFUNDEMPFÄNGER

Eine Befundübermittlung kann gemäß Gendiagnostikgesetz nur an den veranlassenden Arzt erfolgen. Eine Weitergabe des Befundes an Dritte ist mit Einwilligung des Patienten nur durch den veranlassenden Arzt möglich.

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax

### 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  privat versichert, stationär  
 §116b Ambulanz  Selbstzahler  privat versichert, ambulant

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

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

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

### 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 Bedenkzeit.

Name, Vorname aufklärender Arzt  
 \_\_\_\_\_  
 X  
 Unterschrift aufklärender Arzt

Ort, Datum  
 \_\_\_\_\_  
 X  
 Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)

### OPTIONALE EINWILLIGUNG ZUM DATA SHARING

Das MGZ unterstützt eine von staatlichen Institutionen der deutschen Forschungsförderung finanzierte Initiative des Datenaustauschs (»Data Sharing«), um die Forschung zu Ursache und Therapie von genetisch-bedingten Erkrankungen voranzutreiben. Falls Sie diese Initiative ebenfalls unterstützen wollen, bitten wir Sie, die ausführliche Information unter [www.mgz-muenchen/inf0-ghga](http://www.mgz-muenchen/inf0-ghga) zu lesen und dann ggf. hier Ihre Einwilligung zu geben (keine Auswahl wird mit NEIN bewertet):

Ja, ich stimme zu, dass meine pseudonymisierten Daten im Deutschen Humangenom-Phenomarchiv ([www.ghga.de](http://www.ghga.de)) oder in anderen wissenschaftlichen Datenarchiven mit gleichwertigen Datenschutzstandards gespeichert und für die genannten sekundären Forschungszwecke innerhalb der unter [www.mgz-muenchen/inf0-ghga](http://www.mgz-muenchen/inf0-ghga) beschriebenen Grenzen verwendet werden dürfen.  
 Nein, ich lehne die Archivierung und Nutzung meiner pseudonymisierten Daten für sekundäre Forschungszwecke, wie unter [www.mgz-muenchen/inf0-ghga](http://www.mgz-muenchen/inf0-ghga) beschrieben, ab.

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

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

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](http://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.

## HAUT UND HAUTANHANGSGEBILDE

### Epidermolysis Bullosa

- 908.00 Epidermolysis bullosa | COL17A1, COL7A1, DSP, DST, EXPH5, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, TGM5

### Ichthyosen

- 796.00 Häufige Ichthyosen (Ichthyosis vulgaris und X-gebundene Ichthyosis) | FLG, STS
- 797.00 Seltene angeborene Ichthyosen (ARCI, CIE, LI) | ABCA12, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, AP181, ASPRV1, CASP14, CERS3, CYP4F22, KRT1, KRT10, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, TGM1
- 798.00 Verhornungsstörung mit Blasenbildung (Epidermolytische Ichthyosis) | CDSN, KRT1, KRT10, KRT2, TGM1, TGM5

- 909.00 Palmoplantare Keratose und Erythrokeratodermie | AAGAB, ALOX12B, ALOXE3, AQP5, CARD14, CAST, CTSC, DSC2, DSG1, DSP, ENPP1, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LOXL2, MBTPS2, POMP, RHBDF2, RSPO1, SERPINB7, SLURP1, SNAP29, TAT, TRPV3

- 910.00 Ichthyosis Gesamtpanel | ABCA12, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, ASPRV1, CASP14, CAST, CERS3, CLDN1, CYP4F22, FLG, FLG2, GJB2, KRT1, KRT10, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, TGM1

- 911.00 Peeling Skin Syndrom | CAST, CDSN, CSTA, SERPINB8, TGM5

### Ektodermale Dysplasien

- 802.00 Ektodermale Dysplasie und Differentialdiagnosen | CDH3, CDSN, DLX3, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, IKBKG, IRF6, KMT74, KRT85, LTBP3, MSX1, NFKBIA, PAX9, PKP1, TP63, WNT10A

## HAARE

- 791.00 Atrichie, Hypotrichose | APCDD1, C3ORF52, CDH3, CDSN, DSG4, HR, KRT74, KRT85, LIPH, LPAR6, LSS, MBTPS2, SDR9C7, SNRPE, VDR

- 790.00 Haarstruktur-Anomalien (Monilethrix, Wollhaar) | DSC2, DSG4, DSP, JUP, KANK2, KRT74, KRT81, KRT83, KRT86, LIPH, LPAR6, PAD13, TCHH, TGM3

## ZÄHNE

### Zahnanlagestörungen (Zahnagenesie, Oligodontie)

- 786.00 Zahnagenesie, Oligodontie | AXIN2, EDA, EDAR, EDARADD, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, PTH1R, WNT10A

### Zahnstrukturanomalien

- 788.00 Dentinogenesis imperfecta (DI) | COL1A1, COL1A2, DSPP
- 849.00 Amelogenesis imperfecta (AI) | ACPT, AMBN, AMELX, AMTN, C4ORF26, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, MMP20, RELT, ROGIDI, SLC24A4, WDR72

## BINDEGEWEBS- UND GEFÄßERKRANKUNGEN

- 801.00 Cutis laxa und Differentialdiagnosen | ALDH18A1, ATP6V0A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP4, PTSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | 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

- 127.02 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) | ACTA2, CBS, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FLNA, FOXE3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBRI, TGFBRI2

- 174.00 Marfan Syndrom | ADAMTSL4, FBN1, TGFBRI, TGFBRI2

## PIGMENTSTÖRUNGEN

### Hypopigmentierung

- 124.01 Okulärer / Okulokutaner Albinismus | C10ORF11, FRMD7, GPR143, LYST, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- 805.00 Tuberöse Sklerose | TSC1, TSC2

### Retikuläre Hyper-/Hypopigmentierung

- 799.00 Dyskeratosis congenita | ACD, AK2, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53

### Mukokutane Hyperpigmentierung

- 000.00 Peutz-Jeghers-Syndrom | STK11

### Café au lait Flecken

- 704.00 Neurofibromatose/Schwannomatose | NF1, SPRED1, LZTR1, NF2, SMARCB1
- 645.00 Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) | MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

## NEUROKUTANE KRANKHEITSBILDER

- 805.00 Tuberöse Sklerose | TSC1, TSC2
- 704.00 Neurofibromatose/Schwannomatose | NF1, SPRED1, LZTR1, NF2, SMARCB1

- 224.00 Ataxia-Teleangiectasia | ATM
- 000.00 Von-Hippel-Lindau-Syndrom | VHL

## TUMORERKRANKUNGEN DER HAUT

### Malignes Melanom

- 705.00 Malignes Melanom | ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, TERF2IP, TERT

### Basalzell-Naevus-Syndrom (Gorlin-Syndrom)

- 806.00 Basalzell-Naevus-Syndrom (Gorlin-Syndrom) | PTCH1, PTCH2, SUFU

### Tumorerkrankungen mit Hautbeteiligung

- 000.00 Peutz-Jeghers-Syndrom | STK11
- 645.00 Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) | MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- 000.00 Birt Hogg Dubé Syndrom | FLCN
- 000.00 PTEN-Hamartom Tumor Syndrom (Cowden-Syndrom) | PTEN
- 799.00 Dyskeratosis congenita | ACD, AK2, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53
- 805.00 Tuberöse Sklerose | TSC1, TSC2
- 000.00 Von-Hippel-Lindau-Syndrom | VHL
- 807.00 Cowden Syndrom | PTEN, AKT1, SEC23B, PIK3CA, SDHB, SDHC, SDHD