

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

# INT



**MGZ**  
Medizinisch  
Genetisches  
Zentrum

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

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 ° gekennzeichneten Analysen.

## ANFORDERUNGSFORMULAR – INNERE MEDIZIN

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 Schwangerschaftswoche \_\_\_\_\_

präinatale Analyse:  Nein  Ja

Patient erkrankt:  Nein  Ja

Genetische Vorbefunde (Patient):  Nein  Ja

Genetische Vorbefunde (Angehöriger):  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)

## GEFÄSS- UND BINDEGEWEBESERKRANKUNGEN

- 173.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), vaskulärer Typ – COL3A1 Gen I COL3A1
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), klassischer Typ I COL1A1, COL5A1, COL5A2
- 130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) I ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469
- 174.00 Marfan Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathien I ADAMTSL4, FBN1, TGFBR1, TGFBR2
- 000.00 M. Osler I ENG, ACVRL1
- 000.00 M. Fabry I GLA

## GERINNING / HÄMATOLOGIE

- 000.00 Hyperhomocysteinämie MTHFR-Variante C677T
- 000.00 Thrombophilie – Risikoprofil (Faktor II-20210G>A, Faktor V-Leiden)
- 000.00 Alpha-Thalassämie I HBA1, HBA2
- 000.00 Beta-Thalassämie I HBB
- 000.00 Sichelzellanämie I HBB (p.Glu7Val)
- 603.00 Sphärozytose I ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB
- 607.00 Thrombozytopenie I ADAMTS13, ANKRD26, GATA1, GP1BA, GP9, MASTL, MPL, MYH9, RUNX1, WAS
- 649.00 Von Willebrand Syndrom I GP1BA, VWF
- 718.00 Thrombozytopenie – Basisdiagnostik I ADAMTS13, ETV6, FYB, MASTL, MPL, NBEAL2, RBM8A, WAS
- 719.00 Thrombozytopathie – Basisdiagnostik I ANO6, FLI1, GP1BA, GP1BB, GP6, ITGA2B, ITGB3, P2RY12, PLAU, TBXA2R, TBXAS1
- 720.00 Hermansky Pudlak Syndrom I AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
- 721.00 Makrothrombozytopenie – Basisdiagnostik I ACTN1, CD36, FLI1, GF11B, GP1BA, GP1BB, MYH9, NBEAL2, PRKACG, SRC
- 722.00 Thrombozytopathie und Thrombozytopenie – Gesamtpanel I AACTN1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S6, CD36, DTNBP1, ETV6, FLI1, FYB, GATA1, GF11B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, KCNJ11, LYST, MASTL, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PLAU, PRKACG, RBM8A, RUNX1, SLFN14, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, WAS

## HERZERKRANKUNGEN

- 176.00 Kardiomyopathie, hypertrophisch – Basisdiagnostik I ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1
- 177.00 Kardiomyopathie, dilatativ – Basisdiagnostik I ACTN2, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, TNNI3, TNNT2, TPM1
- 178.01 Long-QT-Syndrom (LQTS) / Brugada-Syndrom – Basisdiagnostik I CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A

## STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

### Diabetes

- 213.01 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) I ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6
- 000.00 Diabetes, mitochondrial I MT-TL1 m.3243A>G

### Fettstoffwechselstörungen

- 000.00 Stufe 1: Familiäre Hypercholesterinämie I LDLR
- 621.00 Stufe 2: Familiäre Hypercholesterinämie, seltene Ursachen I APOB, LDLRAP1, PCSK9
- 000.00 Hypobetalipoproteinämie I APOB
- 619.00 Hypertriglyceridämie oder gemischte Hyperlipidämie I ABCG5, ABCG8, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CYP27A1, LPL
- 623.00 Fettstoffwechselstörung I ABCA1, ABCG5, ABCG8, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CYP27A1, LDLR, LDLRAP1, LPL, MTPP, PCSK9

### Hämochromatose

- 000.00 Stufe 1: Hämochromatose I HFE, häufigste Varianten
- 626.00 Stufe 2: Hämochromatose, seltene Ursachen I FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2
- 000.00 Cystische Fibrose I CFTR, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose I CFTR, vollständige Sequenzierung
- 000.00 Morbus Meulengracht I UGT1A1-Repeat
- 191.00 Porphyrurie I ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS
- 615.00 Adipositas I ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC

## LEBER- UND PANKREASERKRANKUNGEN

- 189.00 Cholestase / parenchymaler Leberschaden I ABCB11, ABCB4, ABCC2, AKR1D1, ASS1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, CC2D2A, CFTR, CLDN1, CYP27A1, CYP7B1, DGUOK, DHCR7, EPHX1, FAH, GALT, HFE, HNF1B, HSD3B7, INVS, JAG1, LIPA, MKS1, MPV17, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PKHD1, POLG, SERPINA1, SLC25A13, SLC27A5, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, TJP2, TMEM216, TRMU, UTP4, VIPAS39, VPS33B
- 201.02 Polyzystische Lebererkrankung I ALG8, LRP5, PKD2, PRKCSH, SEC63, VHL

### Pankreatitis

- 000.00 Stufe 1: Pankreatitis I PRSS1
- 609.00 Stufe 2: Pankreatitis I CASR, CFTR, CTRC, LPL, SPINK1

## NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE

- 203.00 Alport-Syndrom / Syndrom der dünnen Basalmembran I COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9
- 000.00 Adrenogenitales Syndrom, Hyperandrogenämie I CYP21A2
- 213.01 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) I ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6
- 617.00 Diabetes, neonatal I ABCC8, GCK, INS, KCNJ11, PDX1
- 211.00 Hyperkaliämie / Pseudohypoaldosteronismus I CUL3, KLHL3, WNK1, WNK4
- 214.00 Urolithiasis I AGXT, ALPL, CLCN5, CYP24A1, GRHRP, HOGA1, KCNJ1, OCRL, SLC12A1, SLC3A1, SLC7A9
- 215.00 Nephrotisches Syndrom – Basisdiagnostik I LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, WT1
- 217.00 FSGS – Basisdiagnostik I ACTN4, APOL1, CD2AP, INF2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, TRPC6

### Autosomal Dominante Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)

- 000.00 Stufe 1: ADPKD I PKD1, PKD2
- 000.00 Stufe 2: ADPKD I GANAB, DNAJB11
- 000.00 Von-Hippel-Lindau-Syndrom I VHL

## PHARMAKOGENETIK

- 000.00 5-FU Toxizität \*
- 000.00 Thiopurintoxizität \*
- 000.00 Irinotecantoxizität \*

\* Selbstzahlerleistungen

## WEITERE DIAGNOSTIK

- 000.00 Narkolepsie I HLA-DQB1\*0602 Allel
- 000.00 Familiäres Mittelmeerfieber I MEFV
- 631.00 Periodische Fiebersyndrome / Autoinflammatorische Syndrome I ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1, TNFRSF1A
- 000.00 X-Inaktivierung
- 000.00 Alpha-1-Antitrypsinmangel I SERPINA1, häufigste Varianten
- 716.00 Autoinflammatorische Syndrome – Basisdiagnostik I SERPINA1, häufigste Varianten
- 717.00 Autoinflammation I CARD14, CARD8, CD70, CECR1, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, TMEM173, TNFRSF1A, WDR1

Eine vollständige Auflistung aller Analysen, die aktuelle Zusammenstellung unserer Gen-Panels sowie Anforderungsformulare für weitere klinische Bereiche finden Sie unter: [www.mgz-muenchen.de](http://www.mgz-muenchen.de)