

|   |                  |               |        |       |     |             |
|---|------------------|---------------|--------|-------|-----|-------------|
| 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  
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](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

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax

Befundübermittlung bitte auch an:

Arztname, Anschrift

### ANGABEN ZUR PROBE

|              |  |   |   |
|--------------|--|---|---|
| Abnahmedatum | <input type="checkbox"/> EDTA-Blut     | <input type="checkbox"/> Heparin-Blut         | <input type="checkbox"/> Chorionzotten/Fruchtwasser |
| Uhrzeit      | <input type="checkbox"/> Abortmaterial | <input type="checkbox"/> DNA, extrahiert aus: |   |
|              | <input type="checkbox"/> Tumorblock    | <input type="checkbox"/> Sonstiges Material:  |   |

### 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

pränatale Analyse:  Nein  Ja

Patient erkrankt:  Nein  Ja

Genetische Vorbefunde (Patient):\*  Nein  Ja

Genetische Vorbefunde (Angehöriger):\*  Nein  Ja

Angehörige(r) erkrankt:  Nein  Ja

Anamnese/Indikation:\*

\* Vorbefunde bitte angeben/beilegen

### ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

GKV (Bitte Laborschein Muster 10 beilegen)

PKV, ambulant  Selbstzahler

PKV, stationär  Rechnung an Klinik

§ 116b SGB V

**Kleines Panel: hellblaue ID** auf dem Anforderungsformular (Mutationssuche in bis zu 25 kb), kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Diese Untersuchung belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes.

**Großes Panel: violette ID**, erfordert die Genehmigung durch die gesetzliche Krankenkasse. Gemäß EBM ist ein wissenschaftlich begründetes ärztliches Gutachten durch das beauftragte genetische Labor zu erstellen. Um ggf. ein Antragsverfahren in die Wege zu leiten benötigen wir ausführliche Daten zu Klinik und Vorbefunden.

### 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 oben 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

Unterschrift aufklärender Arzt

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

## GEFÄSS- UND BINDEGEWEBESERKRANKUNGEN

- 173.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), vaskulärer Typ – COL3A1 Gen | COL3A1
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), klassischer Typ | COL1A1, COL5A1, COL5A2
- 130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469
- 174.00 Marfan Syndrom und Typ 1-Fibrillinopathien | ADAMTSL4, FBN1, TGFBFR1, TGFBFR2
- 0000.00 M. Osler | ENG, ACVRL1
- 0000.00 M. Fabry | GLA

## GERINNING / HÄMATOLOGIE

- 000.00 Hyperhomocysteinämie MTHFR-Variante C677T
- 000.00 Thrombophilie – Risikoprofil (Faktor II-20210G>A, Faktor V-Leiden)
- 000.00 Alpha-Thalassämie | HBA1, HBA2
- 000.00 Beta-Thalassämie | HBB
- 000.00 Sichelzellanämie | HBB (p.Glu7Val)
- 603.00 Sphärozytose | ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB
- 607.00 Thrombozytopenie | ADAMTS13, ANKRD26, GATA1, GP1BA, GP9, MASTL, MPL, MYH9, RUNX1, WAS
- 649.00 Von Willebrand Syndrom | GP1BA, VWF
- 718.00 Thrombozytopenie – Basisdiagnostik | ADAMTS13, ETV6, FYB, MASTL, MPL, NBEAL2, RBM8A, WAS
- 719.00 Thrombozytopathie – Basisdiagnostik | ANO6, FLI1, GP1BA, GP1BB, GP6, ITGA2B, ITGB3, P2RY12, PLAU, TBXA2R, TBXAS1
- 720.00 Hermansky Pudlak Syndrom | AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
- 721.00 Makrothrombozytopenie – Basisdiagnostik | ACTN1, CD36, FLI1, GF11B, GP1BA, GP1BB, MYH9, NBEAL2, PRKACG, SRC
- 722.00 Thrombozytopathie und Thrombozytopenie – Gesamtpanel | 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 | ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1
- 177.00 Kardiomyopathie, dilatativ – Basisdiagnostik | ACTN2, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, TNNI3, TNNT2, TPM1
- 178.01 Long-QT-Syndrom (LQTS) / Brugada-Syndrom – Basisdiagnostik | CACNA1C, CALM1, CALM2, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A

## STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

### Diabetes

- 213.01 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, RFX6
- 0000.00 Diabetes, mitochondrial | MT-TL1 m.3243A>G

### Fettstoffwechselstörungen

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

### Hämochromatose

- 000.00 Stufe 1: Hämochromatose | HFE, häufigste Varianten
- 626.00 Stufe 2: Hämochromatose, seltene Ursachen | FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC40A1, TFR2

- 000.00 Cystische Fibrose | CFTR, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | CFTR, vollständige Sequenzierung
- 000.00 Morbus Meulengracht | UGT1A1-Repeat
- 191.00 Porphyrurie | ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HFE, HMBS, PPOX, UROD, UROS
- 615.00 Adipositas | ADCY3, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, PCSK1, POMC

## LEBER- UND PANKREASERKRANKUNGEN

- 189.00 Cholestase / parenchymaler Leberschaden | 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 | ALG8, LRP5, PKD2, PRKCSH, SEC63, VHL

### Pankreatitis

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

## NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE

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

### Autosomal Dominante Polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD)

- 000.00 Stufe 1: ADPKD | PKD1, PKD2
- 000.00 Stufe 2: ADPKD | GANAB, DNAJB11

- 000.00 Von-Hippel-Lindau-Syndrom | VHL

## PHARMAKOGENETIK

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

\* Selbstzahlerleistungen

## WEITERE DIAGNOSTIK

- 000.00 Narkolepsie | HLA-DQB1\*0602 Allel
- 000.00 Familiäres Mittelmeerfieber | MEFV
- 631.00 Periodische Fiebersyndrome / Autoinflammatorische Syndrome | ELANE, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP3, PSTPIP1, TNFRSF1A
- 000.00 X-Inaktivierung
- 000.00 Alpha-1-Antitrypsinmangel | SERPINA1, häufigste Varianten
- 716.00 Autoinflammatorische Syndrome – Basisdiagnostik | SERPINA1, häufigste Varianten
- 717.00 Autoinflammation | 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)