

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

# KARD



# 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 – KARDIOLOGIE

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

gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 10)  
 Privat, ambulant  Selbstzahler  
 Privat, stationär  Rechnung an Klinik  
 § 116b SGB V

**Kleines Panel:** Gekennzeichnet durch **hellblaue ID** auf dem Anforderungsformular (Mutationssuche in bis zu 25 Kilobasen kodierender Sequenz) kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Diese Untersuchung belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes.  
**Großes Panel:** Gekennzeichnet durch **violette ID** auf dem Anforderungsformular, erfordert die Genehmigung durch die zuständige Krankenkasse. Um einen Antrag mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit stellen zu können, müssen wir die Einwilligung des Patienten einholen und benötigen anamnestische und klinische Daten (z.B. Arztbrief).

## 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, TGFB1, TGFB2
- 127.01 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) | ACTA2, CBS, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FLNA, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2
- 000.00 M. Osler | ENG, ACVRL1
- 000.00 M. Fabry | GLA
- 000.00 MELAS | MT-TL1 m.3243A>G
- 000.00 ADA2-Mangel | CECR1
- 000.00 Transthyretin-Amyloidose | TTR
- 129.01 Kollagen Typ IV-assoziierte Erkrankungen und Phänokopien | COL4A1, COL4A2, JAM3, NOTCH3, TREX1
- 128.01 Juveniler Schlaganfall / Stroke-like Episodes | ABCC6, AMACR, CACNA1C, CBS, CECR1, COL3A1, COL4A1, COL4A2, CST3, FBN1, FLNA, GLA, HTRA1, NOTCH3, OTC, POLG, SLC2A10, TGFB2, TGFB1, TGFB2, TREX1, TTR
- 193.01 Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH) | ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, NOTCH3, SMAD9, TBX4
- 175.01 Gefäß- und Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel | ABCC6, ACTA2, ACVRL1, ADAMTS2, ADAMTSL4, ADAR, ADCK3, ADCY6, ADSL, AFF2, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AGTR2, AIFM1, AIMP1, AMACR, B3GALT6, B4GALT7, BMPR1B, BMPR2, CACNA1C, CAV1, CBS, CECR1, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, CST3, EFEMP2, ENG, FBN1, FKBP14, FLNA, GLA, HTRA1, JAM3, KCNK3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NOTCH3, OTC, PLOD1, POLG, PRDM5, PRKG1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD3, SMAD9, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, TREX1, TTR, ZNF469

## GERINNING / HÄMATOLOGIE

- 000.00 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

## HERZERKRANKUNGEN

- 176.00 Kardiomyopathie, hypertrophisch – Basisdiagnostik | ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1
- 072.02 Kardiomyopathie, hypertrophisch | ACTC1, ACTN2, AGK, ANKRD1, CAV3, COX15, CSRP3, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, PRKAG2, SLC25A20, SLC25A3, TCAP, TMEM70, TNNT1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTR, VCL
- 177.00 Kardiomyopathie, dilatativ – Basisdiagnostik | ACTN2, DES, LMNA, MYBPC3, MYH7, PLN, RBM20, TAZ, TNNT3, TNNT2, TPM1
- 073.02 Kardiomyopathie, dilatativ | ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CAV3, CSRP3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, NEXN, PLN, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SLC22A5, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TNNT1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL
- 110.01 Kardiomyopathie – Säuglingsalter / frühe Kardiomyopathie | AARS2, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, AGK, COX15, CPT1A, CPT2, DSC2, DSP, GLA, JUP, LAMP2, MTO1, RAF1, SCO2, SDHA, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- 074.01 Kardiomyopathie, mitochondrial | AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MTO1, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- 035.01 Kardiomyopathie im Rahmen einer neuromuskulären Erkrankung | ACTA1, AGL, BAG3, CAV3, CHKB, CRYAB, DES, DMD, EMD, ETFA, ETFB, ETFDH, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GBE1, GNE, LAMP2, LARGE1, LDB3, LMNA, MTO1, MYBPC1, MYH7, MYOT, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMT1, POMT2, SCO2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGGC, SLC22A5, SLC25A3, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TMEM43, TTN, VCP
- 088.02 Kardiomyopathien, umfassende Diagnostik | AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ANKRD1, BAG3, CAV3, CHKB, COX15, CPT1A, CPT2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, EMD, ETFA, ETFB, ETFDH, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GBE1, GFM1, GLA, GNE, JUP, LAMP2, LARGE1, LDB3, LMNA, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOT, MYOZ2, NEXN, PLEC, PLN, PNPLA2, POMGNT1, POMT1, POMT2, PRKAG2, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, SCO2, SDHA, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGGC, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SYNE1, SYNE2, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TNNT1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL, VCP
- 000.00 Barth-Syndrom | TAZ
- 000.00 Danon-Disease | LAMP2
- 133.01 Catecholaminerge polymorphe VT (CPVT) / Arrhythm. rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) | CALM1, CASQ2, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, KCNJ2, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43, TRDN
- 181.00 Arrhythmogene Erkrankungen | AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CALM2, CASQ2, CAV3, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, PKP2, RYR2, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TRDN

### ANGEBORENE HERZFEHLER

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

- 000.00 Di-George-Syndrom | Mikrodeletion 22q11.2
- 000.00 Phelan-McDermid-Syndrom | Mikrodeletion 22q13.3
- 000.00 Williams-Beuren-Syndrom | Mikrodeletion 7q11.23
- 183.00 Angeborene Herzfehler, isoliert – Basisdiagnostik | ELN, FOXH1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, NKX2-6, NR2F2, TAB2, TBX1, ZFPM2
- 184.00 Angeborene Herzfehler, isoliert | A2ML1, ACTC1, BMPR2, CBL, CFC1, CITED2, CRELD1, DNAH11, ELN, FOXH1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, JAG1, KRAS, MED13L, MYH6, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NR2F2, NRAS, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SMAD6, SOS1, TAB2, TBX1, TBX20, TLL1, ZFPM2
- 185.00 Angeborene Herzfehler – Gesamtpanel | A2ML1, ACTC1, BMPR2, CBL, CFC1, CHD7, CITED2, CRELD1, DNAH11, ELN, FBN1, FOXH1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, JAG1, KDM6A, KMT2D, KRAS, MED13L, MYH6, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SMAD6, SOS1, TAB2, TBX1, TBX20, TBX5, TGFB1, TGFB2, TLL1, ZEB2, ZFPM2
- 159.01 Noonan-Syndrom | PTPN11
- 285.02 Noonan-Syndrom, weitere Gene | BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SPRED1
- 160.01 Rasopathien | A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1
- 174.00 Marfan Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien | ADAMTSL4, FBN1, TGFB1, TGFB2
- 186.00 Herzerkrankungen – Gesamtpanel | (157 Gene)
- 074.01 Kardiomyopathie, mitochondrial | (12 Gene, siehe linke Spalte)
- 264.01 Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie, Basisdiagnostik | BCS1L, C10ORF2, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM
- 000.00 mtDNA-Komplettsequenzierung
- 087.03 Mitochondriopathien – Gesamtpanel | (243 Gene)

### MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN



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)