

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

PD



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 – PRÄNATALE DIAGNOSTIK

### ANGABEN ZUM EINSENDER

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax  
Befundübermittlung bitte auch an:  eilige Befundmitteilung per Fax an:

Arztname, Anschrift Faxnummer

### ANGABEN ZUR PROBE

Abnahmedatum  Chorionzotten  Nabelschnur-Blut  Abortmaterial  
 Uhrzeit  Fruchtwasser  DNA, extrahiert aus: \_\_\_\_\_  
 EDTA-Blut:  Mutter (Trio-Analyse NGS/Kontaminationstest)  Vater (Trio-Analyse NGS)  
 Sonstiges Material: \_\_\_\_\_

### ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

\* Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten **nicht** den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.

gesetzlich versichert, ambulant – Überweisungsschein Muster 10 \*  Selbstzahler  
 privat versichert, ambulant  
 privat versichert, stationär  Rechnung an Klinik  
 Pränatale Array-Diagnostik (Kosten: € 915,28) und pränataler Schnelltest FISH (Kosten: € 147,47) sind Selbstzahler-Leistungen. Bitte Kostenübernahmeerklärung auf der Rückseite unterschreiben.

### ANGABEN ZUR SCHWANGERSCHAFT

Patientin im Medizinisch Genetischen Zentrum bekannt:  Ja  Nein  Nein, aber Angehöriger (bitte Angabe des Namens oder der MGZ ID und des Verwandtschaftsverhältnisses): \_\_\_\_\_  
 Schwangerschaftswoche laut Ultraschall: [ ] [ ] + [ ]  
 rechnerisch: [ ] [ ] + [ ] letzte Regel: [ ] [ ] [ ] [ ] [ ] [ ] [ ] [ ] \_\_\_\_\_  
 Anzahl der Feten: [ ] [ ] Geschlecht des Feten (falls bekannt):  weiblich  männlich Geschlechtsangabe gewünscht:  Ja  Nein

### INDIKATION

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

Auffälligkeit in vorangegangener Schwangerschaft oder genetisch bedingte Erkrankung in der Familie: \_\_\_\_\_  
 Sonografische Auffälligkeiten / Medizinische Notwendigkeit: \_\_\_\_\_  
 Auffälliger Ersttrimester-Test (bitte Befund beilegen)  Auffälliger Nicht-Invasiver Pränataltest (NIPT) (bitte Befund beilegen)  
 Mütterliches Alter  Psychische Belastung

### 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 \_\_\_\_\_  
 Unterschrift aufklärender Arzt \_\_\_\_\_

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

## BIOCHEMISCHE LABORDIAGNOSTIK AUS FRUCHTWASSER

 000.00 Alpha-Fetoprotein (AFP) \*\*

 000.00 Acetylcholinesterase (ACHE) \*\*

## ZYTOGENETIK / MOLEKULARE ZYTOGENETIK

 000.00 Karyotypisierung (CVS / Fruchtwasser / Nabelschnurblut)

 000.00 Pränataler FISH-Schnelltest (Chromosomen 13, 18, 21, X und Y)\*

 000.00 Karyotypisierung, Fehlgeburtsgewebe

 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal\*

## PRÄNATALE DIAGNOSTIK

NGS pränatal (>25 kb): Bei medizinischer Notwendigkeit und im Ausnahmefall entfällt Genehmigungspflicht bei GKV-Versicherten.

### BECKWITH WIEDEMANN SYNDROM

 000.00 Beckwith-Wiedemann-Syndrom, BWS | Methylisierungstest 11p15

TMEM43, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TOR1A, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TTN, TUBB2A, TUBB2B, UBA1, VIPAS39, VMA21, VPS33B, ZBTB42, ZC4H2, ZMPSTE24

### HIRNFEBLBILDUNGEN

 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal\*

 136.03 Gyrierungsstörungen | ACTB, ACTG1, ADGRG1, AKT1, AKT3, ARID1B, ARX, CDK5, COL4A1, COL4A2, DCX, GPSM2, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, LAMB1, MTOR, NDE1, NSDHL, OCLN, PAFAH1B1, PIK3CA, PIK3R2, RELN, SRPX2, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1, VLDLR, WDR62

 139.02 Holoprosenzephalie | CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FOXH1, GLI2, NODAL, PTC1, SHH, SIX3, TDGF1, TGIF1, ZIC2

 111.05 Corpus Callosum Agenesie, isoliert oder Syndrom-assoziiert | DxOme Phänotyp-basierte Auswertung

 111.05 Mikrozephalie/Migrationsstörung | DxOme Phänotyp-basierte Auswertung

### AUGENERKRANKUNGEN

 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, SMOC1, SOX2, STRA6, TBC1D20, TENM3, TFA-P2A, TGIF1, TMEM98, VAX1, VPS13B, VSX2, ZIC2

### NIERENFEHLBILDUNGEN

 202.01 Polyzystische Nieren | BICC1, CRB2, GLA, HNF1B, MUC1, OFD1, PAX2, PKD2, PKHD1, PRKCSH, REN, SALL1, SEC63, TSC1, TSC2, UMOD, VHL

 209.00 Fehlbildungen der Nieren und abl. Harnwege (CAKUT) | ACE, AGT, AGTR1, BICC1, BMP4, BMP7, CHD1L, CHRM3, DSTYK, EYA1, FGF20, FRAS1, FREM2, GATA3, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA8, LRIG2, MUC1, PAX2, REN, RET, ROBO2, SIX1, SIX5, SOX17, UMOD, WNT4, ZIC3

### HYDROPS FETALIS

 000.00 Karyotypisierung (Chromosomenanalyse)

 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal\*

 159.01 Noonan-Syndrom | PTPN11

 285.02 Noonan-Syndrom, weitere Gene | BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1, SPRED1

 160.02 Rasopathien | A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1

### SKELETTFEBLBILDUNGEN

 275.00 Syndromale Kraniosynostosen | FGFR1, FGFR2, FGFR3, GLI3, POR, RAB23, TWIST1

 000.00 Hypochondroplasie/Achondroplasie/thanatophore Dysplasie | FGFR3

 157.02 Cohesinopathien (Cornelia de Lange-Syndrom) | ANKRD11, HDAC8, KMT2A, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, STAG1, STAG2

 276.01 Syndrome mit Extremitätenfehlbildungen | ARHGAP31, C2CD3, CCNQ, CPLANE1, DHODH, DLL4, DOCK6, EOGT, GNAS, HOXD13, LMBR1, NOG, OFD1, PITX1, RBPJ, RECQL4, SALL1, SALL4, SF3B4, TBX3, TBX5, TCTN3, TP63, TRPS1

### HERZFEHLER

 000.00 Karyotypisierung (Chromosomenanalyse)

 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal\*

 185.00 Angeborene Herzfehler, Syndrom-assoziiert | 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

### FETALE HERZRHYTHMUSSTÖRUNGEN

 181.01 Arrhythmogene Erkrankungen | AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CASQ2, CAV3, DES, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, HCN4, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, PKP2, RANGRF, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLMAP, SNTA1, TGFB3, TMEM43, TRDN, TRPM4

### FETALE AKINESIE

 078.03 Fetale Akinesie / Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC) | ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTB, ACTG1, ADCY6, ADGRG6, ADSL, AGL, AGRN, AIMP1, ALG14, ALG2, ANO5, ASCC1, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, CAPN3, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CNTN1, CNTNAP1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLO, CPT2, CRPPA, CRYAB, CTDSP1, CUL4B, DES, DMD, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM2, DYNC1H1, DYNC2H1, DYSF, ECEL1, EGR2, EMD, ERBB3, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, FAM20C, FBN2, FGFR2, FHL1, FKBP10, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNB, FLNC, FOXP3, GAA, GARS, GBA, GBE1, GDAP1, GFPT1, GLE1, GMPBB, GNE, HADH, HADHA, HADHB, HRAS, HSPG2, IBA57, IGHMBP2, ISCU, ITGA7, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LAS1L, LDB3, LMNA, LMOD3, LPIN1, MAGEL2, MATR3, MEGF10, MFN2, MPZ, MTM1, MTMR1, MUSK, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYO9A, MYOD1, MYOT, NALCN, NEB, NEFL, NEK9, PFKM, PHGDH, PIEZO2, PIP5K1C, PLEC, PLOD2, PNPLA2, POLG, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PYGM, RAPSN, RIPK4, RRM2B, RXYLT1, RYR1, SCN4A, SELENON, SEPS2, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A2, SLC35A3, SLC52A3, SNAP25, SPEG, SYNE1, SYNE2, SYT2, TCAP, TGFB2, TK2,

### MULTIPLE ORGANFEHLBILDUNGEN

 000.00 Karyotypisierung (Chromosomenanalyse)

 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal\*

 111.05 DxOme® | Phänotyp-basierte Auswertung

### ISOLIERTE UND KOMBINIERT ORGANFEHLBILDUNG

 000.00 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal\*

 000.00 Beckwith-Wiedemann-Syndrom, BWS | Methylisierungstest 11p15

 111.05 DxOme® | Phänotyp-basierte Auswertung

### KOMPLEXE PHÄNOTYPEN

 111.05 DxOme®

 112.08 Exome

 112.08 Trio-Exom\*\*\*

Wir empfehlen bei Zusendung einer fetalen Probe zur NGS-Untersuchung ebenfalls EDTA-Blut der Eltern mitzusenden. Somit kann ggf. eine Trio-Analyse schnellstmöglich durchgeführt werden.



## KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG

Der pränatale Schnelltest aus Fruchtwasser sowie die pränatale Array-Untersuchung sind keine Leistungen der gesetzlichen Krankenkassen, sondern individuelle Gesundheitsleistungen (IGeL), die privatärztlich liquidiert werden.

Ich wünsche die Durchführung der folgenden humangenetischen Untersuchungen:

 Pränataler Schnelltest (FISH): Kosten € 147,47 [5x3924 (1,15x), A4815 (2,3x)]

 Pränatale Array-Diagnostik: Kosten € 915,28 [3920 (1x), 3922 (1x), 46x3924 (1x), 85 (1x)]

Ich wurde vom veranlassenden Arzt über den Leistungsumfang der gesetzlichen Krankenversicherung und dessen Begrenzung auf die notwendige Krankenbehandlung unterrichtet. Mir ist bekannt, dass die Leistungen der GKV ausreichend, zweckmäßig und wirtschaftlich sind und das Maß des Notwendigen nicht überschreiten dürfen. Das MGZ hat mich darüber informiert, dass die o.g. Untersuchung nicht Bestandteil des GKV-Kataloges, aber gleichwohl medizinisch möglich und sinnvoll ist. Über Möglichkeiten, meine Krankheit zu Lasten meiner Krankenkasse zu diagnostizieren und zu behandeln, wurde ich informiert.

Ich wurde darüber aufgeklärt, dass sich meine gesetzliche Krankenversicherung nicht, auch nicht teilweise, an den Kosten der Untersuchung beteiligen wird und ich die Rechnung daher selbst in vollem Umfang zu begleichen habe.

Ort, Datum

X

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

Ich bin an einer Finanzierung / Ratenzahlung (25 % Anzahlung, 6 Monatsraten, keine Finanzierungskosten) über die ARCO Verrechnungssysteme GmbH interessiert. Bitte senden Sie mir hierzu die entsprechenden Unterlagen.

Material:  EDTA-Blut  HEPARIN-Blut  Sonstiges

\* Selbstzahler-Leistung: Bitte Kostenübernahmeerklärung unterschreiben!

\*\* Diagnostik durchgeführt in kooperierendem Labor

\*\*\* Selbstzahler-Leistung: Bitte Kontakt mit dem MGZ unter 089 / 30 90 886 - 0 aufnehmen.

Seite 2