

AOK	LKK	BKK	IKK	VdAK	AEV	Knappschaft
Name, Vorname und Adresse der Versicherten geb. am						
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.		Status			
Vertragsarzt-Nr.	VK gültig bis		Datum			

Arztstempel / Klinik ggf. Barcode

ALL



MGZ
Medizinisch
Genetisches
Zentrum

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

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



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-13242-01-00

Durch die DAKS 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 – ALLE BEREICHE 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, ambulanz – Überweisungsschein Muster 10 * Rechnung an Klinik privat versichert, stationär

§116b Ambulanz Selbstzahler privat versichert, ambulanz

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 (bitte gut leserlich schreiben für Maschinenlesbarkeit)

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 dokumentiert, 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 Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen/medizinischen Daten zur Qualitätssicherung, für die Etablierung neuer Diagnostikverfahren und in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken und zur Publikation Nein

Aufklärung zu Zufalls- und Zusatzbefunden:

Zufallsbefunde: Bei der angeforderten genetischen Analyse können sich zufällig Befunde ergeben, die nicht mit der klinischen Fragestellung in Zusammenhang stehen. Falls diese nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) behandlungsrelevant für Sie oder Ihre Familie sind, möchte ich über solche Befunde informiert werden (keine Auswahl wird als NEIN gewertet). Ja Nein

Zusatzbefunde (Selbstzahlerleistung): Falls Sie eine systematische Auswertung der behandlungsrelevanten Gene gemäß ACMG wünschen, handelt es sich hierbei um eine Zusatzleistung. Voraussetzung hierfür ist eine vorherige genetische Beratung durch Fachärzt:innen für Humangenetik gemäß GenDG, ggfs. per Videosprechstunde im MGZ München. Die Untersuchung erfolgt als Selbstzahlerleistung. Ja Nein

Ich wurde durch eine Fachärztin/einen Facharzt für Humangenetik aufgeklärt und wünsche die Zusendung eines Kostenvorschlags. 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 aufklärende(r) Ärztin/Arzt
X

Unterschrift aufklärende(r) Ärztin/Arzt

Ort, Datum
X

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

OPTIONALE EINWILLIGUNG ZUM DATA SHARING

Das MGZ unterstützt von staatlichen Institutionen, Fachgesellschaften oder Berufsverbänden geförderte Initiativen des Datenaustauschs (»Data Sharing«), um die Forschung zu Ursache und Therapie von genetisch-bedingten Erkrankungen voranzutreiben. Falls Sie diese Initiativen ebenfalls unterstützen wollen, bitten wir hier um Einwilligung: Ich erkläre mich einverstanden, dass meine pseudonymisierten Daten (Exom-, Genomdaten, klinische Befunde) im Deutschen Humangenom-Phenomarchiv (www.ghga.de) oder in anderen wissenschaftlichen Datenarchiven mit gleichwertigen Datenschutzstandards gespeichert und für die genannten sekundären Forschungszwecke innerhalb der unter www.mgz-muenchen.de/info-ghga.html beschriebenen Grenzen verwendet werden dürfen.

Ort, Datum

X

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

Alle NGS-Panels unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards gemäß der S1-Leitlinie Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatz-Sequenzierverfahren (weitere Informationen und aktuelle Gen-Zusammenstellung der Panel s. 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.

▶ ZYTOGENETIK UND MOLEKULARZYTOGENETIK

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="radio"/> 00000 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse) <input type="checkbox"/> 00000 Karyotypisierung, pränatal (CVS / Fruchtwasser / Nabelschnurblut) <input type="checkbox"/> 00000 Karyotypisierung/Microarray aus Fehlgeburtsgewebe <input type="checkbox"/> 00000 Pränataler FISH-Schnelltest (Chrom. 13, 18, 21, X und Y) <input type="radio"/> 00000 Trisomie-Schnelltest (Blutausstrich) | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 00000 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)
<i>Hinweis: Bei gesetzlich versicherten Patienten ist vor der hochauflösenden Chromosomenanalyse eine konventionelle Chromosomenanalyse obligatorisch, wir bitten daher um folgende Angabe:</i> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt <input type="checkbox"/> eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden <input type="checkbox"/> 00000 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal <input type="checkbox"/> 00000 Mikrodeletionssyndrome: s. Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome |
|---|--|

▶ AUGENERKRANKUNGEN ▶ weitere siehe Anforderungsformular EYE

- | | |
|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 11901 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) 58 Gene <input type="checkbox"/> 12002 Katarakt 69 Gene <input type="checkbox"/> 12102 Vorderkammerdysgenesien, kongenitales Glaukom, Axenfeld-Rieger-Syndrom 16 Gene <input type="checkbox"/> 12201 Stickler-Syndrom / hohe Myopie 15 Gene <input type="checkbox"/> 17201 Hornhautdystrophien 19 Gene <input type="checkbox"/> 78300 Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) 16 Gene <input type="checkbox"/> 77300 Retinitis pigmentosa 90 Gene <input type="checkbox"/> 76600 Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) 28 Gene <input type="checkbox"/> 77800 Achromatopsie 6 Gene <input type="checkbox"/> 76900 Usher Syndrom 15 Gene <input type="checkbox"/> 78000 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) 28 Gene | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 76300 M. Stargardt 4 Gene <input type="checkbox"/> 76400 M. Best und vitelliforme Makuladystrophien 4 Gene <input type="checkbox"/> 77500 Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZSD) 47 Gene <input type="checkbox"/> 76100 Makuladystrophien 24 Gene <input type="checkbox"/> 77700 Netzhautdystrophien – umfassende Diagnostik 152 Gene <input type="checkbox"/> 00000 LHON (Stufe 1: primäre 3 pathogene mtDNA-Mutationen) <input type="checkbox"/> 00000 LHON (Stufe 2: mtDNA-Sequenzierung) <input type="checkbox"/> 12502 Hereditäre Optikusatrophie 11 Gene <input type="checkbox"/> 78400 Differentialdiagnose kongenitaler Nystagmus 9 Gene <input type="checkbox"/> 78401 Okulärer / Okulokutaner Albinismus 10 Gene <input type="checkbox"/> 78100 Exsudative Vitreoretinopathie 6 Gene |
|--|---|

▶ GEFÄSS- UND BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 17300 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), vaskulärer Typ COL3A1 <input type="checkbox"/> 13001 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) 15 Gene <input type="checkbox"/> 17402 Marfan Syndrom FBN1, TGFBR1, TGFBR2 <input type="checkbox"/> 12702 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen 20 Gene <input type="checkbox"/> 103600 Aneurysmen / Dissektion hirnversorgender Gefäße 10 Gene <input type="checkbox"/> 96300 CADASIL NOTCH3 <input type="checkbox"/> 97700 Morbus Fabry GLA <input type="checkbox"/> 103501 Moyamoya Erkrankung 11 Gene | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 00000 Kollagen Typ IV-assoziierte Erkrankungen COL4A1, COL4A2 <input type="checkbox"/> 82600 Zerebrale Mikroangiopathie 8 Gene <input type="checkbox"/> 73701 Kindlicher Schlaganfall 8 Gene <input type="checkbox"/> 99501 Schlaganfall – Gesamtpanel 130 Gene <input type="checkbox"/> 00000 M. Osler ENG, ACVRL1 <input type="checkbox"/> 19403 Pulmonale arterielle Hypertonie (PAH) 14 Gene <input type="checkbox"/> 17510 Gefäß- und Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel 186 Gene |
|---|--|

▶ GERINNUNG / HÄMATOLOGIE

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 00000 Thrombophilie – Risikoprofil (Faktor II-20210G>A, Faktor V-Leiden) <input type="checkbox"/> 00000 Alpha-Thalassämie HBA1, HBA2 <input type="checkbox"/> 00000 Beta-Thalassämie HBB <input type="checkbox"/> 00000 Sichelzellanämie HBB (p.Glu7Val) <input type="checkbox"/> 60300 Sphärozytose 5 Gene | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 72200 Thrombozytopathie und Thrombozytopenie 45 Gene <input type="checkbox"/> 60700 Thrombozytopenie 10 Gene <input type="checkbox"/> 106200 Bernard-Soulier Syndrom GP1BA, GP1BB, GP9 <input type="checkbox"/> 106300 Thrombasthenie Glanzmann ITGA2B, ITGB3 |
|---|---|

▶ HERZ-KREISLAUF-ERKRANKUNGEN ▶ weitere siehe Anforderungsformular KARD

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 99903 Arterielle Hypertonie, monogen 19 Gene <input type="checkbox"/> 07305 Kardiomyopathie, dilatativ 33 Gene <input type="checkbox"/> 07206 Kardiomyopathie, hypertroph 32 Gene <input type="checkbox"/> 08808 Kardiomyopathien – umfassende Diagnostik 51 Gene <input type="checkbox"/> 102601 Vorhofflimmern 8 Gene <input type="checkbox"/> 18104 Arrhythmogene Erkrankungen – umfassende Diagnostik 46 Gene <input type="checkbox"/> 17904 Arrhythmogene (rechtsventrikuläre) Kardiomyopathie (ACM/ARVC) 10 Gene <input type="checkbox"/> 86501 Brugada-Syndrom 12 Gene <input type="checkbox"/> 18003 Catecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) 7 Gene <input type="checkbox"/> 13204 Long-QT-Syndrom (LQTS) 16 Gene <input type="checkbox"/> 73902 Short-QT-Syndrom 7 Gene <input type="checkbox"/> 103300 Sick Sinus Syndrom 3 Gene <input type="checkbox"/> 86301 Plötzlicher Herztod – Basisdiagnostik KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A <input type="checkbox"/> 97700 Morbus Fabry GLA | <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> 97900 Transthyretin-Amyloidose GLA <input type="checkbox"/> 18502 Angeborene Herzfehler 50 Gene <input type="checkbox"/> 86401 Risikoscreening Herz- und Gefäßerkrankungen*: PreCardio 36 Gene
<i>* Selbstzahlerleistung 2.304,14 €</i> <input type="checkbox"/> 00000 Polygener Risikoscore (PRS) Koronare Herzerkrankungen*
<i>* Selbstzahlerleistung 311,42 €</i> |
|---|--|

► HIRNFEHLBILDUNGEN / NEURONALE MIGRATIONSTÖRUNGEN

- 144.05 Hirnfehlbildungen / neuron. Migrationsstörungen | 280 Gene
- 165.10 Exom / Exom Trio
- 571.00 Gyrierungsstörungen – Basisdiagnostik | *COL4A1, COL4A2, DCX, PFAFH1B1, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBG1*
- 137.01 Periventrikuläre noduläre Heterotopien | *ARFGEF2, DCX, FLNA*
- 823.01 Infantile Zerebralparese (genetische Phänokopien) | 58 Gene
- 138.03 Aicardi-Goutières-Syndrom und Phänokopien | *ADAR, CECR1, CTC1, IFIH1, JAM3, OCLN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, TREX1*
- 139.02 Holoprosenzephalie | *CDON, DISP1, DLL1, FGF8, FOXH1, GLI2, NODAL, PTCH1, SHH, SIX3, TDGF1, TGIF1, ZIC2*
- 822.00 Mikrozephalie – Basisdiagnostik | *ASPM, CDK5RAP2, MCPH1, WDR62*
- 141.03 Pontozerebelläre Hypoplasie | *CASK, CHMP1A, EXOSC3, RARS2, RELN, SEPSECS, TBC1D23, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDLR, VRK1*
- 805.00 Tuberöse Sklerose | *TSC1, TSC2*

► LEBER- UND PANKREASERKRANKUNGEN

- 192.01 Leber- und Pankreaserkrankungen – Gesamtpanel | 80 Gene
- 189.01 Cholestase / parenchymaler Leberschaden | 64 Gene
- 188.01 Progressive familiäre intrahepatische Cholestase | 7 Gene
- 187.00 Alagille Syndrom | *JAG1, NOTCH2*
- 982.00 Exokrine Pankreasinsuffizienz | 11 Gene
- 609.02 Hereditäre Pankreatitis | 10 Gene
- 191.00 Porphyrie | 9 Gene
- 985.00 Gallensteine | *ABCB4*
- 926.00 Hämochromatose – HFE Gen | *HFE*

► LUNGENERKRANKUNGEN

- 198.03 Lungenerkrankungen | 28 Gene
- 923.00 Cystische Fibrose – CFTR Gen | *CFTR*
- 194.03 Pulmonale arterielle Hypertonie | 14 Gene
- 000.00 Alpha-1 Antitrypsin Defizienz, *SERPINA1, S (rs17580)* und *Z (rs28929474)*

► MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN

- 699.00 mtDNA – Mitochondriales Genom – Kompletsequenzierung ¹
 - 000.00 mtDNA – Deletion/en ¹
 - 087.07 Panel nukleär kodierter Gene und mitochondriales Genom
 - 165.10 Exom / Exom Trio inkl. mtDNA
 - 710.00 mtDNA – LHON-assoziierte Varianten, gezielte Analyse
 - 1042.00 mtDNA – maternales Leigh-Syndrom | *MT-ATP6 m.8993T>C/G*
 - 054.02 CoQ10-Defizienz | *ADCK3, ADCK4, ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2*
 - 973.00 CPEO (Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie), nukleäre Gene | *DGUOK, DNA2, DNM2, MGME1, OPA1, POLG, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TYMP*
 - 000.00 CPEO, sporadisch – mtDNA-Deletion/en ¹
 - 752.01 Myopathie, mitochondrial, nukleäre Gene | *CHKB, DGUOK, DNA2, ETFDH, FDX2, FLAD1, HADHA, HADHB, ISCU, MGME1, OPA1, POLG, PUS1, RNASEH1, SLC25A32, SLC25A4, TK2, TMEM126B, TWNK, TYMP*
 - 699.00 Myopathie, mitochondrial, mtDNA-Sequenzierung ¹
- ¹ Beinhaltet mitochondriale Syndrome wie *MELAS, MERRF, LHON, MIDD, NARP* und *Kearns-Sayre-Syndrom*, die aus EDTA-Blut untersucht werden können. Vorzugsweise DNA aus Muskel bei Fragestellung mitochondriale Myopathie/CPEO.

► NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE

- 199.02 Polyzystische Nieren | *PKD1, PKD2*
- 202.04 Polyzystische Nieren | 10 Gene
- 201.03 Polyzystische Lebererkrankung | 7 Gene
- 203.00 Alport-Syndrom / Syndrom der dünnen Basalmembran | 4 Gene
- 216.01 Proteinurie, Nephrotisches Syndrom | 61 Gene
- 200.01 Autosomal-Dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) | *HNF1B, REN, UMOD*
- 218.00 Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) | 13 Gene
- 984.00 Nephronophthuse | 21 Gene
- 214.01 Nierensteine und Nephrokalzinose | 35 Gene
- 999.03 Arterielle Hypertonie, monogen | 19 Gene
- 617.01 Diabetes, neonatal | 6 Gene
- 213.01 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | 15 Gene
- 848.00 Familiärer Hyperaldosteronismus Typ I - IV und PASNA | 6 Gene
- 981.00 Hyperinsulinismus | 17 Gene
- 211.01 Hyperkaliämie / (Pseudo)hypoaldosteronismus | 9 Gene
- 000.00 Hyper/Hypokalzämie | *CASR*
- 1000.01 Hyperkaliämie, umfassende Diagnostik | 13 Gene
- 212.00 Hypokalzämie und Gitelman- / Bartter-Syndrom | 9 Gene
- 1051.00 Hypothyreose, konnatal | 31 Gene
- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | *CYP21A2*
- 1049.00 Adrenogenitales Syndrom – seltene Ursachen | 5 Gene
- 209.01 Angeborene Fehlbildungen der Nieren und ableitenden Harnwege (CAKUT) | 19 Gene
- 997.01 Nicht-syndromale Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) | 30 Gene
- 983.03 Ziliopathien | 184 Gene

NEUROGENETIK

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN

- 233.06 Bewegungsstörungen – Gesamtpanel | 369 Gene
- 165.10 Exom / Exom Trio

988.01 Repeat-assoziierte Ataxien: Ataxie ONT Repeat-Assay* | SCA1 (ATXN1), SCA2 (ATXN2), SCA3 (ATXN3), SCA6 (CACNA1A), SCA7 (ATXN7), SCA8 (ATXN8), SCA10 (ATXN10), SCA12 (PPP2R2B), SCA17 (TBP), SCA27B (FGF14), SCA31 (BEAN1), SCA36 (NOP56), SCA37 (DAB1), CANVAS (RFC1), DRPLA (ATN1), FRDA (FXN), FXTAS (FMR1)

* Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:
– eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.

- 149.06 Ataxie Panel (ohne Repeat-assoziierte Ataxien) | 249 Gene
- 964.00 Ataxie, episodisch, Typ 2 | CACNA1A
- 226.01 Ataxie, episodisch | 7 Gene
- 965.00 GLUT1-Defizienz | SLC2A1
- 000.00 FXTAS (Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom) | FMR1-Repeat
- 000.00 Friedreich Ataxie (FRDA) – rezessiv | FXN-Repeat

- 000.00 Ataxie mit okulomotorischer Apraxie | APTX, SETX
- 224.00 Ataxie, Ataxia-Teleangiectasia, ATM-Gen | ATM
- 148.04 Hereditäre spastische Paraparese | 118 Gene
- 227.01 Dystonie, isoliert – Basisdiagnostik | 15 Gene
- 228.01 Dystonie mit Myoklonus | 9 Gene
- 229.01 Dystonie mit Parkinsonismus und/oder DOPA-responsiv | 13 Gene
- 747.00 Dystonie komplex /mit Epilepsie und/oder Entwicklungsstörung | 11 Gene
- 000.00 Dyskinesie, episodisch kinesigen | PRRT2
- 746.01 Dyskinesie, paroxysmal | 11 Gene
- 000.00 Chorea Huntington | HTT-Repeat
- 232.01 Choreatiforme Bewegungsstörung | 9 Gene
- 745.01 Parkinson – adult-onset | 9 Gene
- 972.00 Parkinson – juvenile-onset | 5 Gene
- 235.01 Parkinson und komplexe Parkinson-Syndrome | 36 Gene

DEMENZ / NEURODEGENERATION

- 165.10 Exom / Exom Trio

- 000.00 Demenz, familiär, Alzheimer-Typ | APOE4, APP, PSEN1, PSEN2
- 238.03 Demenz, familiär | 24 Gene
- 000.00 Demenz, Alzheimer-Typ, APOE4-Genotypisierung vor Antikörper-Therapie als pharmakogenetische Untersuchung
- 000.00 Frontotemporale Demenz, FTD-ALS | C9orf72-Repeat
- 000.00 Chorea Huntington | HTT-Repeat

991.00 Neurodegeneration ONT Repeat-Assay* | DRPLA (ATN1), FTD/ALS (C9orf72), FXTAS (FMR1), HDL2 (JPH3), OPDM2 (GIPC1), OPDM3 (NOTCH2NLC), OPML1 (NUTM2BAS1), SCA17 (TBP)

* Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:
– eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.

- 080.03 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung (NBIA) | 13 Gene
- 236.01 Neuroakanthozytose | ATP7B, HPRT1, PANK2, VPS13A, XK

EPILEPSIE

- 265.03 Epilepsie / Enzephalopathie (mitoch./epileptisch) | 463 Gene siehe www.mgz-muenchen.de
- 165.10 Exom / Exom Trio

- 242.00 Neugeborenenkrämpfe – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 146.02 Fiebergebundene Anfälle – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 000.00 Dravet-Syndrom | SCN1A

- 965.00 GLUT1-Defizienz | SLC2A1
- 003.02 Benigne fam. neonatale und infantile Epilepsie | 5 Gene
- 004.02 Familiäre fokale Epilepsie | 10 Gene
- 740.00 Nächtliche Frontallappenepilepsie | 8 Gene
- 843.02 Progressive Myoklonus Epilepsie und neuronale Ceroidlipofuszinosen | 33 Gene

LEUKODYSTROPHIE

- 241.02 Leukodystrophie | 75 Gene
- 165.10 Exom / Exom Trio

- 239.02 Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung – Basisdiagnostik | 15 Gene
- 825.00 Leukenzephalopathie, zystisch | 10 Gene
- 642.01 Leukenzephalopathie, adult | 17 Gene

MIGRÄNE / PAROXYSMALE NEUROLOGISCHE STÖRUNGEN

- 150.00 Familiäre hemiplegische Migräne | 5 Gene

- 151.01 Hyperekplexie und Differentialdiagnosen | 10 Gene

NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN

FETALE AKINESIE / ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA (AMC)

- 165.10 Exom / Exom Trio

- 078.04 Fetale Akinesie / Arthrogyrosis Multiplex Congenita (AMC) | 169 Gene

MALIGNE HYPERTHERMIE

- 076.00 Maligne Hyperthermie, Suszeptibilität | CACNA1S, RYR1

MYOTONIE / MYOTONE DYSTROPHIE

- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat
- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM) | ZNF9-Repeat
- 244.00 Myotonie | ACTA1, ATP2A1, CAV3, CLCN1, GAA, HINT1, PTRF, SCN4A

- 000.00 Myotonie, Chloridkanal-assoziiert | CLCN1
- 000.00 Myotonie, Paramyotonie, Natriumkanal-assoziiert | SCN4A
- 245.00 Schwartz-Jampel Syndrom, Typ 1 | HSPG2

PERIODISCHE PARALYSE

- 077.02 Periodische Paralyse | CACNA1S, KCNJ2, RYR1, SCN4A

- 000.00 Andersen-Tawil Syndrom | KCNJ2

► NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN [Fortsetzung]

KONGENITALE MYASTHENIE / NEONATALE APNOE

033.04 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome | 34 Gene

038.01 Apnoen, neonatal | 13 Gene

MYOPATHIEN / MUSKELDYSTROPHIEN

089.12 Myopathien/Muskeldystrophien – Gesamtpanel | 244 Gene

165.10 Exom / Exom Trio

Nach Leitsymptomen

975.02 Leitsymptom Myalgien, Muskelkrämpfe, ggf. moderate CK-Erhöhung | 11 Gene

974.01 Leitsymptom CK-Erhöhung, isoliert | 11 Gene

043.01 Leitsymptom Kontrakturen und/oder Rigid Spine | 26 Gene

037.08 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter, Floppy Infant | 136 Gene

045.05 Muskelschwäche, Erwachsenenalter | 108 Gene

Muskeldystrophien

000.00 Muskeldystrophie Duchene / Becker (Dystrophinopathie)

247.00 Muskeldystrophien, Gliedergürteltyp / LGMD (ohne Duchenne/Becker) | ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG

249.00 Muskeldystrophien, kongenital, Bethlem/Ullrich (Kollagen-VI-assoziiert) | COL6A1, COL6A2, COL6A3

031.03 Muskeldystrophien, kongenital, Dystroglykanopathien | 15 Gene

251.00 Muskeldystrophien, kongenital, Gesamtpanel | 29 Gene

750.00 Muskeldystrophie, Skapuloperoneale Syndrome | 9 Gene

022.01 Muskeldystrophie, Typ Emery-Dreifuss | EMD, FHL1, LMNA, SYNE2

Okulopharyngeale Muskeldystrophie

934.00 Muskeldystrophie, okulopharyngeal | OPMD (PABPN1-Repeat)

990.01 Myopathie ONT Repeat-Assay* | OPDM1 (LRP12), OPDM2 (GIPC1), OPDM3 (NOTCH2NLC), OPDM4 (RILPL1), MRUPAV (PLIN4), OPML1 (NUTM2BAS1)

* Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:
– eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.

NEUROPATHIEN / MOTONEURONERKRANKUNGEN

086.09 Neuropathien / Motoneuropathien Gesamtpanel | 300 Gene

165.10 Exom / Exom Trio

Neuropathien, motorisch und sensibel – CMT

933.00 PMP22-Dosistestung

286.01 Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT1 – Basispanel | 14 Gene

287.03 Neuropathie, motorisch-sensibel, CMT2 – Basispanel | 11 Gene

979.00 Transthyretin (TTR) Amyloid-Neuropathie | TTR

288.04 Neuropathie, motorisch-sensibel / CMT1, CMT2, dHMN – umfassende Diagnostik | 156 Gene

Neuropathien, sensibel / autonom

845.00 Neuropathie, sensibel, schmerzhaft-betont | 11 Gene

289.00 Neuropathie, sensibel Natriumkanal-assoziiert | 3 Gene

015.03 Neuropathie, sensorisch (autonom) – HS(A)N | 26 Gene

753.00 Analgesie, angeborene Schmerzunempfindlichkeit | 3 Gene

967.00 Hereditäre neuralgische Amyotrophie (HNA) | SEPT9

Neuropathien, motorisch

258.03 Neuropathie, motorisch / dHMN – Basisdiagnostik | 14 Gene

013.03 Neuropathie, motorisch / dHMN – umfassende Diagnostik | 21 Gene

► PHARMAKOGENETIK

000.00 5-Fluorouracil(FU)-Therapie | DPD (Dihydropyrimidin-Dehydrogenase) | DPYD c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T und c.1236G>A/HapB3 [GOP 32867]

000.00 Siponimod/Mayzent®-Therapie | CYP2C9-Genotypisierung (Allele CYP2C9*1, CYP2C9*2 und CYP2C9*3) [GOP 32866]

000.00 Mavacamten/Camzyos®-Therapie | CYP2C19-Genotypisierung [GOP 32869]

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie

000.00 Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie

709.00 FSHD – Haplotypbestimmung und Methylierungsanalyse

1041.00 FSHD2 | DNMT3B, LRIF1, SMCHD1

Myopathien

574.01 Myopathie, distal / Einschlusskörper-Myopathie | 9 Gene

575.01 Myopathie, Myofibrilläre | 9 Gene

834.00 Myopathie, Vakuoläre | 12 Gene

827.01 Myopathie, proximal, mit Myalgien / adult | 11 Gene

026.04 Myopathie, kongenital, Zentronukleäre / Core / Nemaline | 19 Gene

Mitochondriale Myopathien

973.00 CPEO (Chronisch Progressive Externe Ophthalmoplegie), nukleäre Gene | 12 Gene

000.00 CPEO, sporadisch – mtDNA Deletion/en²

752.01 Myopathie, mitochondrial, nukleäre Gene | 20 Gene

699.00 Myopathie, mitochondrial, mtDNA Sequenzanalyse²

000.00 Myopathie, mitochondrial, mtDNA – Deletion/en²

² vorzugsweise Muskel-DNA

Metabolische Myopathien

025.05 Metabolische Myopathie / Fettsäureoxidationsstörung / Myalgien / Rhabdomyolyse | 33 Gene

978.00 Morbus Pompe | GAA

966.00 McArdle Disease | PYGM

Spinale Muskelatrophie

000.00 Spinale Muskelatrophie (SMA-5q) | SMN1-Deletion, SMN2-Kopien

714.00 Spinale Muskelatrophie (SMA-5q) | Stufe 2 SMN1-Sequenzanalyse

Differentialdiagnosen zur infantilen SMA-5q:

000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | DMPK-Repeat

000.00 Prader-Willi-Syndrom, Methylierungstest 15q11-q13

261.00 Differentialdiagnosen infantile SMA-5q | 5 Gene

Amyotrophe Lateralsklerose / Motoneuronerkrankungen

000.00 Amyotrophe Lateralsklerose (FTD-ALS) | C9orf72-Repeat

263.03 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär – Basisdiagnostik | 12 Gene

019.04 Amyotrophe Lateralsklerose familiär | 36 Gene

000.00 Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | AR-Repeat

989.01 ONT Repeat-Assay ALS* | C9orf72, AR, ATXN1, ATXN2, ATXN3, RFC1

* Für die Analyse ist hochmolekulare DNA erforderlich, wir benötigen daher:

– eine **frische EDTA-Blutprobe** (Blutvolumen 4ml), idealerweise taggleicher Versand über kostenfreien Kurier (Anforderung: 089 / 30 90 886 - 150), ansonsten Zwischenlagerung bei +4° im Kühlschrank.

▶ REPRODUKTIONSGENETIK UND GYNÄKOLOGISCHE ENDOKRINOLOGIE ▶ weitere siehe Anforderungsformular REP

- 000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)
- 000.00 Prämatüre Ovarialinsuffizienz | *FMR1*-Repeat (Fragiles-X-Syndrom, Prämutation)
- 614.03 Prämatüre Ovarialinsuffizienz | 21 Gene
- 811.01 Polycystisches Ovarialsyndrom | *AMH*, *INSR*
- 996.00 CBAVD – *CFTR*-Gen | *CFTR*
- 937.00 Azoospermie, AZF-Mikrodeletionen Yq11
- 855.07 Nicht-Obstruktive Azoospermie/schwere Oligozoospermie | 15 Gene
- 862.03 Abnorme Morphologie/Beweglichkeit der Spermien | 20 Gene
- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | *CYP21A2*
- 1049.00 Adrenogenitales Syndrom – seltene Ursachen | 5 Gene
- 813.04 Eizellreifungsstörung/embryonaler Arrest | 16 Gene
- 734.00 Fertilität | 33 Gene
- 860.02 Hypogonadotroper Hypogonadismus | 31 Gene
- 812.01 Molenschwangerschaft | 3 Gene
- 997.01 Nicht-syndromale Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) | 30 Gene
- 164.04 Risikoscreening Kinderwunsch: PraeCon®* | 604 Gene, zusätzlich SMA
* Selbstzahlerleistung, nur als Partneranalyse, Kosten für beide Partner zusammen 1.345,83 €
- 164.04 Risikoscreening Kinderwunsch: PraeCon®Plus* | 604 Gene, zusätzlich SMA, Alpha-Thalassämie, 21-Hydroxylase-Mangel und Fragiles-X-Syndrom
* Selbstzahlerleistung, nur als Partneranalyse, Kosten für beide Partner zusammen 1.975,31 €

▶ RETARDIERUNGS- UND DYSMORPHIESYNDROME

Basisdiagnostik Entwicklungsstörung

- 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 Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat
- 165.10 Exom / Exom Trio

Leitsymptom kognitive Entwicklungsstörung

- 000.00 Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat
- 154.02 X-chromosomale mentale Retardierung | 109 Gene
- 000.00 Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 269.01 Angelman/Rett-ähn. Phänotypen – Basisdiagnostik | 9 Gene
- 818.00 Unspezifische geistige Behinderung (AD de novo, Basisdiagnostik) | 7 Gene
- 838.00 Autosomal-rezessive mentale Retardierung | 9 Gene
- 839.00 Autismus | *SHANK3*, *ARID1B*, *DYRK1A*, *MBD5*, *SYNGAP1*

Leitsymptom Großwuchs/Makrosomie

- 000.00 Beckwith Wiedemann Syndrom (BWS) | Methylierungstest 11p15
- 815.00 Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen – Basisdiagnostik | 9 Gene
- 291.00 Sotos- und weitere Großwuchssyndrome | 5 Gene
- 897.01 Mosaikerkrankungen – Großwucherkrankungen aus Liquid Biopsy[°] *** | 18 Gene
*** Das Blut muss in sog. Streck-Röhrchen abgenommen werden. Bitte das Liquid Biopsy Blutentnahmeset über den MGZ-Bestellservice anfordern.

Leitsymptom Kleinwuchs/Mikrozephalie

- 822.00 Mikrozephalie – Basisdiagnostik | 4 Gene
- 000.00 Kleinwuchs, *SHOX*-assoziiert | *SHOX*
- 810.00 Kleinwuchs – Basisdiagnostik | 12 Gene
- 829.01 Kleinwuchs proportioniert, mit/ohne Wachstumshormon-Auffälligkeiten | 8 Gene
- 000.00 Silver Russell Syndrom (SRS) | Methylierungstest 11p15.5, 7p12.1 und 7q32.2
- 830.00 Silver Russell Syndrom – Differentialdiagnosen | 8 Gene
- 1029.00 Pseudohypoparathyreoidismus *GNAS* – Methylierungsanalyse[°] | *GNAS*

Noonan-Syndrom und Rasopathien

- 159.01 Noonan-Syndrom | *PTPN11*
- 285.04 Noonan-Syndrom, weitere Gene | 16 Gene
- 160.06 Rasopathien | 24 Gene

Leitsymptom Skelettbeteiligung

- 968.00 Achondroplasie/Hypochondroplasie/Thanatophore Dysplasie | *FGFR3*
- 831.00 Skelettdysplasien – Basisdiagnostik | 9 Gene
- 275.01 Kraniosynostosen | 22 Gene
- 596.03 Osteogenesis imperfecta | 21 Gene
- 833.00 Multiple epiphysäre Dysplasie | 6 Gene

Leitsymptom Adipositas

- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 819.00 Differentialdiagnosen zum Prader Willi Syndrom (Leitsymptom Adipositas/Retardierung) | *MAGEL2*, *PHF6*, *VPS13B*, *WAC*
- 842.01 Syndromale Adipositas | 41 Gene
- 615.00 Adipositas – nicht syndromal | 7 Gene

Weitere syndromale Krankheitsbilder

- 779.02 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) – Basisdiagnostik | 32 Gene
- 158.01 Coffin-Siris- und Nicolaidis-Baraitser-Syndrom | 8 Gene
- 817.00 Cornelia de Lange Syndrom/Cohesinopathien – Basisdiagnostik | *ANKRD11*, *HDAC8*, *NIPBL*, *RAD21*, *SMC1A*, *SMC3*
- 802.01 Ektodermale Dysplasie und Differentialdiagnosen | 19 Gene
- 000.00 Hypertelorismus-Syndrome | 9 Gene
- 271.00 Kabuki Syndrom | *KDM6A*, *KMT2D*
- 272.02 Makrozephalie – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 000.00 Menkes-Syndrom | *ATP7A*
- 844.00 M. Hirschsprung, Suszeptibilität | *EDN3*, *EDNRB*, *RET*
- 290.00 Neurofibromatose 1 | *NF1*
- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 821.00 Ziliopathie – Basisdiagnostik | *AHI1*, *C5orf42*, *CC2D2A*, *TMEM67*

Imprintingkrankungen und epigenetische Signaturen

- 1070.00 Komplexe Syndrome mit Methylierungsauffälligkeiten[°] | Imprintingkrankungen* und epigenetische Signaturen**
* Imprintingkrankungen: Angelman Syndrom; Beckwith-Wiedemann Syndrom; Diabetes mellitus, transient neonatal 1; Kagami-Ogata Syndrom; Mulchandani-Bhoj-Conlin Syndrom; Prader-Willi Syndrom; Pseudohypoparathyroidismus Typ IA und IB; Silver-Russell-Syndrom 1 und 2; Temple Syndrom; Multi-Locus Imprinting Disturbances
** Epigenetische Signaturen: ausführliche Genliste siehe www.mgz-muenchen.de
- 000.00 Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Prader Willi Syndrom (PWS) | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Beckwith Wiedemann Syndrom (BWS) | Methylierungstest 11p15
- 000.00 Silver Russell Syndrom (SRS) | Methylierungstest 11p15.5, 7p12.1 und 7q32.2

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 615.00 Adipositas 7 Gene | <input type="checkbox"/> 623.01 Fettstoffwechselstörung 14 Gene |
| <input type="checkbox"/> 000.00 Adrenogenitales Syndrom CYP21A2 | <input type="checkbox"/> 000.00 Hypobetalipoproteinämie (APOB) |
| <input type="checkbox"/> 1049.00 Adrenogenitales Syndrom – seltene Ursachen 5 Gene | <input type="checkbox"/> 000.00 Gilbert-Meulengracht-Syndrom, UGTA1 (TA)(7) Polymorphismus |
| <input type="checkbox"/> 1046.00 ALPL_Hypophosphatasie ALPL | <input type="checkbox"/> 970.00 M. Wilson APOB |
| <input type="checkbox"/> 626.02 Eisenstoffwechselstörung – umfassende Diagnostik 19 Gene | <input type="checkbox"/> 162.00 Kongenitale Glykosylierungs-Defekt (CDG)-Syndrome 38 Gene |
| <input type="checkbox"/> 620.00 Familiäre Hypercholesterinämie, LDLR-Gen LDLR | |
| <input type="checkbox"/> 621.00 Hypercholesterinämie – seltene Ursachen APOB, LDLRAP1, PCSK9 | |
| <input type="checkbox"/> 619.00 Hypertriglyceridämie / gemischte Hyperlipidämien 8 Gene | |

TUMORERKRANKUNGEN

Liquid Biopsy/Therapiesteuerung

▷ weitere siehe Anforderungsformular LIQUID BIOPSY / ONKOLOGIE

Analysen aus Tumorgewebe

▷ weitere siehe Anforderungsformular LIQUID BIOPSY / ONKOLOGIE

Hereditäre Tumorsyndrome

▷ ausführliche Auflistung aller Untersuchungen siehe Anforderungsformular TUMORERKRANKUNGEN

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> 093.05 Erbliche Tumorerkrankungen – umfassende Diagnostik 176 Gene | <input type="checkbox"/> 958.01 Lungenkarzinom 9 Gene |
| <input type="checkbox"/> 109.00 BRCA1, BRCA2 in der Keimbahn zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung* | <input type="checkbox"/> 108.03 Schilddrüsenkarzinom 19 Gene |
| <i>* Mit Anforderung als EBM-Leistung (GOP 11601) wird bestätigt, dass kein Verdacht auf eine erbliche Tumorprädisposition besteht gemäß den Auftragshinweisen zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (siehe www.mgz-muenchen.de). (Falls die Verdachtskriterien für eine erbliche Tumorprädisposition erfüllt sind, bitte die ID 94 anfordern.)</i> | <input type="checkbox"/> 647.04 Hirn-Tumore 14 Gene |
| <input type="checkbox"/> 094.04 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom* 15 Gene | <input type="checkbox"/> 998.00 Hereditäre Leukämien 17 Gene |
| <i>* Mit Anforderung als EBM-Leistung (GOP 11440) wird bestätigt, dass die Indikation gemäß den Auftragshinweisen zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik erfüllt sind (siehe www.mgz-muenchen.de).</i> | <input type="checkbox"/> 705.02 Malignes Melanom 16 Gene |
| <input type="checkbox"/> 095.05 Mammakarzinom 15 Gene | <input type="checkbox"/> 806.01 Basalzell-Naevus-Syndrom (Gorlin-Syndrom) PTCH1, SUFU |
| <input type="checkbox"/> 096.03 Ovarialkarzinom 15 Gene | <input type="checkbox"/> 000.00 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 und Typ 4 MEN1, CDKN1B |
| <input type="checkbox"/> 707.00 Endometriumkarzinom 10 Gene | <input type="checkbox"/> 000.00 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2, MEN2A/2B RET |
| <input type="checkbox"/> 099.01 HNPCC / Lynch-Syndrom* EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 | <input type="checkbox"/> 105.04 Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom 14 Gene |
| <i>* Mit Anforderung als EBM-Leistung (GOP 11432) wird bestätigt, dass der Verdacht auf ein HNPCC/Lynch-Syndrom besteht gemäß den Auftragshinweisen zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (Amsterdam II-Kriterien erfüllt, siehe www.mgz-muenchen.de).</i> | <input type="checkbox"/> 000.00 LiFraumeni-Syndrom TP53 |
| <input type="checkbox"/> 363.00 HNPCC / Lynch-Syndrom* MLH1, PMS2 | <input type="checkbox"/> 000.00 Leiomyomatose FH |
| <i>* Mit Anforderung als EBM-Leistung (GOP 11431) wird bestätigt, dass der Verdacht auf ein HNPCC/Lynch-Syndrom besteht gemäß den Auftragshinweisen zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (revidierte Bethesda-Kriterien erfüllt und molekularpathologische Hinweise, siehe www.mgz-muenchen.de). Bitte um Angabe zum Ausfallmuster der immunhistochemischen Tumoruntersuchung.</i> | <input type="checkbox"/> 000.00 Exostosis multiplex EXT1, EXT2 |
| <input type="checkbox"/> 364.00 HNPCC / Lynch-Syndrom* MSH2, MSH6, EPCAM | <input type="checkbox"/> 704.00 Neurofibromatose / Schwannomatose 5 Gene |
| <i>* Mit Anforderung als EBM-Leistung (GOP 11431) wird bestätigt, dass der Verdacht auf ein HNPCC/Lynch-Syndrom besteht gemäß den Auftragshinweisen zur Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (revidierte Bethesda-Kriterien erfüllt und molekularpathologische Hinweise, siehe www.mgz-muenchen.de). Bitte um Angabe zum Ausfallmuster der immunhistochemischen Tumoruntersuchung.</i> | <input type="checkbox"/> 805.00 Tuberoöse Sklerose TSC1, TSC2 |
| <input type="checkbox"/> 362.02 Polyposis coli 17 Gene | <input type="checkbox"/> 648.03 Kindliche Tumorerkrankungen 57 Gene |
| <input type="checkbox"/> 358.02 Kolorektale Karzinome 34 Gene | <input type="checkbox"/> 959.01 Wilms-Tumor (Nephroblastom) 16 Gene |
| <input type="checkbox"/> 101.04 Pankreaskarzinom 20 Gene | <input type="checkbox"/> 960.00 Neuroblastom 15 Gene |
| <input type="checkbox"/> 102.03 Magenkarzinom 14 Gene | |
| <input type="checkbox"/> 104.01 Gastrointestinaler Stromatumor 13 Gene | |
| <input type="checkbox"/> 106.02 Nierenkarzinom 22 Gene | |
| <input type="checkbox"/> 708.01 Prostatakarzinom 11 Gene | |

WEITERE DIAGNOSTIK

- 000.00 Narkolepsie | HLA-DQB1*0602 Allel
- 877.00 Mittelmeerfieber (MFM) | MEFV
- 631.02 Mittelmeerfieber und Periodische Fiebersyndrome | 16 Gene
- 925.01 Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ 1 | GJB2 GJB6
- 912.03 Hörminderung, Taubheit – Gesamtpanel | 140 Gene

