

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			



MGZ
Medizinisch Genetisches Zentrum
 Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder
 Prof. Dr. med. Angela Abicht
 Dr. med. Teresa Neuhann
 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



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 – AUGENHEILKUNDE 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
 pränatale 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 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.
 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

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. 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 _____ Ort, Datum _____
 Unterschrift aufklärende(r) Ärztin/Arzt _____ 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 _____ Unterschrift Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in) _____

Alle NGS-Panels unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards gemäß der S1-Leitlinie NGS-Diagnostik (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.

▶ PRIMÄRE ANLAGESTÖRUNGEN

11901 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) | 60 Gene *

12103 Vorderkammerdysgenesien, kongenitales Glaukom, Axenfeld-Rieger-Syndrom | ADAMTS18, ASPH, B3GLCT, COL4A1, COL4A2, CPAMD8, CYP1B1, EYA1, FOXC1, FOXE3, GPATCH3, HMX1, LTBP2, MIR184, MYOC, PAX6, PITX2, PITX3, PXDN, SLC38A8

▶ ERKRANKUNGEN DER HORNHAUT

00000 Keratokonus | VSX1

17201 Hornhautdystrophien | AGBL1, CHST6, COL17A1, COL8A2, CYP4V2, DCN, GSN, KRT3, OVOL2, PAX6, PIKFYVE, PRDM5, SLC4A11, TACSTD2, TGFBI, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469

▶ ERKRANKUNGEN DER LINSE

12002 Katarakt | 69 Gene *

12301 Linsenluxation | ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL4, ASPH, CBS, COL11A1, COL18A1, COL2A1, FBN1, LTBP2, P3H2, VCAN, VSX2

▶ NETZHAUTERKRANKUNGEN

Nicht-syndromale Retinitis pigmentosa

77000 autosomal-dominante Retinitis Pigmentosa (ADRP) – Basisdiagnostik | CRX, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RHO

77200 sporadische Retinitis pigmentosa – Basisdiagnostik | ABCA4, EYS, PDE6B, PRPF31, RHO, RPGR

77300 Retinitis pigmentosa | 90 Gene *

Syndromale Retinitis pigmentosa – Usher- und Bardet-Biedl-Syndrom

76700 Usher-Syndrom Typ 1 – Basisdiagnostik | CDH23, MYO7A, PCDH15, USH1C

76800 Usher-Syndrom Typ 2 – Basisdiagnostik | USH2A

76900 Usher Syndrom – umfassende Diagnostik | ABHD12, ADGRV1, CDH23, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN

78000 Bardet-Biedl-Syndrom (BBS) | ADIPOR1, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CCDC28B, CEP290, IFT172, IFT27, INPP5E, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP

Zapfen- und Zapfen-Stäbchendystrophien

77501 Monogene Zapfen- und Makuladystrophien | 62 Gene *

Lebersche kongenitale Amaurose

76600 Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) | AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GUCY2D, IFT140, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRIP1, SNRNP200, SPATA7, TULP1

Achromatopsie

77800 Achromatopsie | ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H

Kongenitale stationäre Nachtblindheit

78300 Kongenitale stationäre Nachtblindheit (CSNB) | CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, GNAT1, GPR179, GRK1, GRM6, LRIT3, NYX, PDE6B, RBP4, RDH5, RHO, SAG, SLC24A1, TRPM1

Familiäre Exsudative Vitreoretinopathie (FEVR)

78100 Exsudative Vitreoretinopathie | COL2A1, FZD4, KIF11, LRP5, NDP, VCAN

Netzhautdystrophien – umfassende Diagnostik

77701 Netzhautdystrophien – umfassende Diagnostik | 160 Gene *

▶ MAKULADYSTROPHIEN

76300 M. Stargardt | ABCA4, CNGB3, ELOVL4, PROM1

76400 M. Best und vitelliforme Makuladystrophien | BEST1, IMPG1, IMPG2, PRPH2

77501 Monogene Zapfen- und Makuladystrophien | 62 Gene *

▶ OPTIKUSATROPHIEN

00000 LHON – ursächliche Varianten (MTND1-6)

69900 LHON – Mitochondriales Genom, komplett

12505 Hereditäre Optikusatrophie inkl. LHON | ACO2, AFG3L2, ALPK1, ATP1A3, CISD2, DNAJC30, DNM1L, FDXR, MFN2, MT-ND1, MT-ND4, MT-ND6, NBAS, NDUFA12, NR2F1, OPA1, OPA3, PMPCA, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, SSBP1, TIMM8A, TMEM126A, WFS1, YME1L1

▶ ALBINISMUS / NYSTAGMUS

12401 Okulärer / Okulokutaner Albinismus | C10orf11, DCT, FRMD7, GPR143, LYST, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1

72001 Hermansky Pudlak Syndrom und Differentialdiagnosen (Chediak-Higashi-, Griscelli-Syndrom) | AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MLPH, MYO5A, RAB27A

78401 Differentialdiagnose kongenitaler Nystagmus | CACNA1F, CEP290, CNGA3, CNGB3, FRMD7, GPR143, GUCY2D, PAX6, RDH12, RPE65, SLC38A8, TYR

▶ HOHE MYOPIE UND DIFFERENTIALDIAGNOSEN

16900 Stickler-Syndrom – Basisdiagnostik | COL11A1, COL11A2, COL2A1

12201 Stickler-Syndrom / hohe Myopie | COL11A1, COL11A2, COL18A1, COL2A1, COL5A1, COL5A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, FBN1, FZD4, LRP2, LRP5, P3H2, VCAN

17400 Marfan Syndrom – Basisdiagnostik | ADAMTSL4, FBN1, TGFB1, TGFB2

28200 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) – klassischer Typ | COL1A1, COL5A1, COL5A2

17300 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) – vaskulärer Typ | COL3A1

13001 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

▶ EXOM SEQUENZIERUNG UND INDIVIDUELLE PANELS

16508 Exom / Exom Trio

00000 Individuelles Panel °, Gene:

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

** Selbstzahlerleistungen, Veranlassung nur nach genetischer Beratung möglich.

° Alle NGS-Panels in unserem Labor sind, mit Ausnahme der mit ° gekennzeichneten, akkreditiert und unterliegen sehr hohen, international anerkannten Qualitätsstandards. Die Gen-Zusammenstellung der Panels wird durch unser ärztlich-naturwissenschaftliches Team laufend aktualisiert (s. www.mgz-muenchen.de).