

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

DER



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

 Alle Formulare finden Sie unter www.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 – DERMATOLOGIE / ZAHNHEILKUNDE 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	<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 KOSTENTRÄGER

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

<input type="checkbox"/> gesetzlich versichert, ambulant – Überweisungsschein Muster 10 *	<input type="checkbox"/> Rechnung an Klinik	<input type="checkbox"/> privat versichert, stationär
<input type="checkbox"/> §116b Ambulanz	<input type="checkbox"/> Selbstzahler	<input type="checkbox"/> 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

präinatale 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
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 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.

HAUT UND HAUTANHANGSGEBILDE

Epidermolysis Bullosa

- 908.00 Epidermolysis bullosa | COL17A1, COL7A1, DSP, DST, EXPH5, ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2, PKP1, PLEC, TGM5

Ichthyosen

- 796.00 Häufige Ichthyosen (Ichthyosis vulgaris und X-gebundene Ichthyosis) | FLG, STS
- 797.00 Seltene angeborene Ichthyosen (ARCI, CIE, LI) | ABCA12, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, AP181, ASPRV1, CASP14, CERS3, CYP4F22, KRT1, KRT10, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, TGM1
- 798.00 Verhornungsstörung mit Blasenbildung (Epidermolytische Ichthyosis) | CDSN, KRT1, KRT10, KRT2, TGM1, TGM5

- 909.00 Palmoplantare Keratose und Erythrokeratodermie | AAGAB, ALOX12B, ALOXE3, AQP5, CARD14, CAST, CTSC, DSC2, DSG1, DSP, ENPP1, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LOXL2, MBTPS2, POMP, RHBDF2, RSPO1, SERPINB7, SLURP1, SNAP29, TAT, TRPV3
- 910.00 Ichthyosis Gesamtpanel | ABCA12, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, ASPRV1, CASP14, CAST, CERS3, CLDN1, CYP4F22, FLG, FLG2, GJB2, KRT1, KRT10, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, ST14, STS, SULT2B1, TGM1
- 911.00 Peeling Skin Syndrom | CAST, CDSN, CSTA, SERPINB8, TGM5

Ektodermale Dysplasien

- 802.00 Ektodermale Dysplasie und Differentialdiagnosen | CDH3, CDSN, DLX3, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, IKBKG, IRF6, KRT74, KRT85, LTBP3, MSX1, NFKBIA, PAX9, PKP1, TP63, WNT10A

HAARE

- 791.00 Atrichie, Hypotrichose | APCDD1, C3ORF52, CDH3, CDSN, DSG4, HR, KRT74, KRT85, LIPH, LPAR6, LSS, MBTPS2, SDR9C7, SNRPE, VDR

- 790.00 Haarstruktur-Anomalien (Monilethrix, Wollhaar) | DSC2, DSG4, DSP, JUP, KANK2, KRT74, KRT81, KRT83, KRT86, LIPH, LPAR6, PADI3, TCHH, TGM3

ZÄHNE

Zahnanlagestörungen (Zahnagenesie, Oligodontie)

- 786.00 Zahnagenesie, Oligodontie | AXIN2, EDA, EDAR, EDARADD, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, PTH1R, WNT10A

Zahnstrukturanomalien

- 788.00 Dentinogenesis imperfecta (DI) | COL1A1, COL1A2, DSPP
- 849.00 Amelogenesis imperfecta (AI) | ACPT, AMBN, AMELX, AMTN, C4ORF26, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, MMP20, RELT, ROGIDI, SLC24A4, WDR72

BINDEGEWEBS- UND GEFÄßERKRANKUNGEN

- 801.00 Cutis laxa und Differentialdiagnosen | ALDH18A1, ATP6V0A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP4, PTSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | COL1A1, COL5A1, COL5A2
- 173.00 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS), vaskulärer Typ | COL3A1
- 130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | ADAMTS2, B4GALT7, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FKBP14, FLNA, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469

- 127.02 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) | ACTA2, CBS, COL3A1, EFEMP2, FBN1, FLNA, FOXE3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2
- 174.00 Marfan Syndrom | ADAMTSL4, FBN1, TGFB1, TGFB2

PIGMENTSTÖRUNGEN

Hypopigmentierung

- 124.01 Okulärer / Okulokutaner Albinismus | C10ORF11, FRMD7, GPR143, LYST, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- 805.00 Tuberöse Sklerose | TSC1, TSC2

Retikuläre Hyper-/Hypopigmentierung

- 799.00 Dyskeratosis congenita | ACD, AK2, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53

Mukokutane Hyperpigmentierung

- 000.00 Peutz-Jeghers-Syndrom | STK11

Café au lait Flecken

- 704.00 Neurofibromatose/Schwannomatose | NF1, SPRED1, LZTR1, NF2, SMARCB1
- 645.00 Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) | MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

NEUROKUTANE KRANKHEITSBILDER

- 805.00 Tuberöse Sklerose | TSC1, TSC2
- 704.00 Neurofibromatose/Schwannomatose | NF1, SPRED1, LZTR1, NF2, SMARCB1

- 224.00 Ataxia-Teleangiectasia | ATM

- 000.00 Von-Hippel-Lindau-Syndrom | VHL

TUMORERKRANKUNGEN DER HAUT

Malignes Melanom

- 705.00 Malignes Melanom | ACD, BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, TERF2IP, TERT

Basalzell-Naevus-Syndrom (Gorlin-Syndrom)

- 806.00 Basalzell-Naevus-Syndrom (Gorlin-Syndrom) | PTCH1, PTCH2, SUFU

Tumorerkrankungen mit Hautbeteiligung

- 000.00 Peutz-Jeghers-Syndrom | STK11
- 645.00 Konstitutionelle MMR-Defizienz (CMMRD) | MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
- 000.00 Birt Hogg Dubé Syndrom | FLCN
- 000.00 PTEN-Hamartom Tumor Syndrom (Cowden-Syndrom) | PTEN
- 799.00 Dyskeratosis congenita | ACD, AK2, CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53
- 805.00 Tuberöse Sklerose | TSC1, TSC2
- 000.00 Von-Hippel-Lindau-Syndrom | VHL
- 807.00 Cowden Syndrom | PTEN, AKT1, SEC23B, PIK3CA, SDHB, SDHC, SDHD