

|   |                  |     |        |      |     |             |
|---|------------------|-----|--------|------|-----|-------------|
| 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

# ALL



**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](http://www.mgz-muenchen.de)



Deutsche  
Akkreditierungsstelle  
D-ML-13242-01-00

Durch die DAKS nach DIN EN ISO  
15189 akkreditiertes Labor. Die Akkre-  
ditierung gilt für den in der Urkunden-  
anlage 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](http://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](http://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](http://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"> <li><input type="radio"/> 00000 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)</li> <li><input type="checkbox"/> 00000 Karyotypisierung, pränatal (CVS / Fruchtwasser / Nabelschnurblut)</li> <li><input type="checkbox"/> 00000 Karyotypisierung/Microarray aus Fehlgeburtsgewebe</li> <li><input type="checkbox"/> 00000 Pränataler FISH-Schnelltest (Chrom. 13, 18, 21, X und Y)</li> <li><input type="radio"/> 00000 Trisomie-Schnelltest (Blutausstrich)</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> 00000 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse)<br/><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"> <li><input type="checkbox"/> eine konventionelle Chromosomenanalyse ist bereits erfolgt</li> <li><input type="checkbox"/> eine konventionelle Chromosomenanalyse soll durchgeführt werden</li> </ul> </li> <li><input type="checkbox"/> 00000 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal</li> <li><input type="checkbox"/> 00000 Mikrodeletionssyndrome: s. Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome</li> </ul> |
|---|--|

## ▶ AUGENERKRANKUNGEN ▶ weitere siehe Anforderungsformular EYE

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

## ▶ GEFÄSS- UND BINDEGEWEBSERKRANKUNGEN

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

## ▶ GERINNUNG / HÄMATOLOGIE

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

## ▶ HERZ-KREISLAUF-ERKRANKUNGEN ▶ weitere siehe Anforderungsformular KARD

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

## ► 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 – Kompletzsequenzierung <sup>1</sup>
  - 000.00 mtDNA – Deletion/en <sup>1</sup>
  - 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 <sup>1</sup>
  - 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 <sup>1</sup>
- <sup>1</sup> 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 Nephronophthise | 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](http://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/Comzyos®-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/en<sup>2</sup>

752.01 Myopathie, mitochondrial, nukleäre Gene | 20 Gene

699.00 Myopathie, mitochondrial, mtDNA Sequenzanalyse<sup>2</sup>

000.00 Myopathie, mitochondrial, mtDNA – Deletion/en<sup>2</sup>

<sup>2</sup> 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<sup>°</sup> \*\*\* | 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<sup>°</sup> | *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<sup>°</sup> | 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](http://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

