

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

# EXOM



Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189 akkreditiertes Labor. Die Akkreditierung gilt für den in der Urkundenanlage D-ML-13242-01-00 festgelegten Umfang, davon ausgenommen sind die mit \* gekennzeichneten Analysen.

## ANFORDERUNGSFORMULAR – EXOMDIAGNOSTIK

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  Chorionzotten/Fruchtwasser

Uhrzeit \_\_\_\_\_  DNA, extrahiert aus: \_\_\_\_\_

Heparin-Blut (bei zusätzlicher Chromosomenanalyse) \_\_\_\_\_

### 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

\*\* Vorbefunde bitte angeben/beilegen

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: \_\_\_\_\_

Bekannte Konsanguinität der Eltern:  Nein  Ja  folgt

EDTA-Blutprobe der Mutter beiliegend:  Nein  Ja  folgt

EDTA-Blutprobe des Vaters beiliegend:  Nein  Ja  folgt

Genetische Vorbefunde (Patient) \*\*:  Nein  Ja

### INDIKATION

\*\*\* Bitte gut leserlich schreiben für Maschinenlesbarkeit – ärztliche Berichte gerne beilegen

Anamnese/klinische Fragestellung \*\*\*: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

### UNTERSUCHUNGSauftrag

Unser fachärztliches Team steht Ihnen bei Fragen konsiliarisch zur Verfügung: 089 / 30 90 886 - 0

165.10 Exom  Ggf. in der Exomdiagnostik zu priorisierende Verdachtsdiagnose / Gene / Genpanel:

000.00 Exom-Trio

Zusatzuntersuchungen zur Abklärung methodisch im Exom nicht bzw. unvollständig erfasster Differenzialdiagnosen (ggf. Stufendiagnostik):

#### Zytogenetik / Molekularzytogenetik

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

#### Repeat-Erkrankungen

000.00 Fragiles-X-Syndrom | FMR1-Repeat

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

000.00 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2) | CNBP-Repeat

000.00 Unverricht-Lundborg | CSTB-Repeat

000.00 Friedreich Ataxie FRDA | Repeat

988.01 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), SCA37 (DAB1), CANVAS (RFC1), DRPLA (ATN1), FRDA (FXS), FXTAS (FMR1)

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

#### Mosaikerkrankungen

897.01 Mosaikerkrankungen – Großwucherkrankungen aus Liquid Biopsy ° \*\* | AKT1, AKT3, BRAF, CCND2, EPHB4, FGFR1, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, KRAS, MAP2K1, MTOR, NRAS, PIK3CA, PIK3R2, RASA1, SMO

\*\* Das Blut muss in sog. Streck-Röhrchen abgenommen werden. Bitte das Liquid Biopsy Blutentnahmeset über den MGZ-Bestellservice anfordern.

#### 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

► Weitere Untersuchungen/Genpanels finden Sie auf unseren fachspezifischen Anforderungsformularen oder unter www.mgz-muenchen.de

## WEITERE BEMERKUNGEN (bitte gut leserlich schreiben für Maschinenlesbarkeit)

---

---

---

---

---

---

---

---

---

---

## BEI TRIO: ANGABEN ZU DEN ELTERN

- Mutter klinisch nicht betroffen     Bekannte gesundheitliche Probleme: \_\_\_\_\_  
 EDTA-Blutprobe beiliegend     Untersuchungsmaterial im MGZ vorliegend     Untersuchungsmaterial folgt, bitte solange mit Analyse warten

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich in eine Verwendung meiner Probe für die Trio-Exomdiagnostik meines Kindes ein. Ich habe verstanden, dass es nicht Ziel der Untersuchung ist, eine Erkrankung bei mir festzustellen, sondern die Untersuchung einem Abgleich der genetischen Daten von Eltern und Kind dient, um die Aussagekraft der Untersuchung bei meinem Kind zu verbessern. Gleichwohl ist nicht auszuschließen, dass sich aus der Untersuchung eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei mir selbst oder bei meinen Nachkommen ergibt und dem Befund meines Kindes zu entnehmen ist.


Ich stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin mit den für mein Kind gemachten Angaben zur Verwendung von Probe und Untersuchungsergebnissen und zu selten möglichen Zusatzbefunden einverstanden. Durch die Untersuchung können zufällig Hinweise auf die biologische Verwandtschaft entstehen, die in der Regel nicht mitgeteilt werden, in medizinisch begründeten Einzelfällen jedoch berücksichtigt werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Falls eine genetische Beratung nicht bereits erfolgt ist, verzichte ich auf eine genetische Beratung vor Durchführung der Analyse.

MUTTER

Name, Vorname der Mutter

Geburtsdatum der Mutter

Ort, Datum


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


 Unterschrift aufklärende(r) Ärztin/Arzt

- Vater klinisch nicht betroffen     Bekannte gesundheitliche Probleme: \_\_\_\_\_  
 EDTA-Blutprobe beiliegend     Untersuchungsmaterial im MGZ vorliegend     Untersuchungsmaterial folgt, bitte solange mit Analyse warten

Nach Aufklärung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) willige ich in eine Verwendung meiner Probe für die Trio-Exomdiagnostik meines Kindes ein. Ich habe verstanden, dass es nicht Ziel der Untersuchung ist, eine Erkrankung bei mir festzustellen, sondern die Untersuchung einem Abgleich der genetischen Daten von Eltern und Kind dient, um die Aussagekraft der Untersuchung bei meinem Kind zu verbessern. Gleichwohl ist nicht auszuschließen, dass sich aus der Untersuchung eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für eine Erkrankung bei mir selbst oder bei meinen Nachkommen ergibt und dem Befund meines Kindes zu entnehmen ist.


Ich stimme zu, dass die in der Analyse erhobenen Daten unter Beachtung des Datenschutzes und der ärztlichen Schweigepflicht aufgezeichnet, verarbeitet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden. Ich erkläre mich weiterhin mit den für mein Kind gemachten Angaben zur Verwendung von Probe und Untersuchungsergebnissen und zu selten möglichen Zusatzbefunden einverstanden. Durch die Untersuchung können zufällig Hinweise auf die biologische Verwandtschaft entstehen, die in der Regel nicht mitgeteilt werden, in medizinisch begründeten Einzelfällen jedoch berücksichtigt werden müssen. Ich hatte die notwendige Bedenkzeit. Falls eine genetische Beratung nicht bereits erfolgt ist, verzichte ich auf eine genetische Beratung vor Durchführung der Analyse.

VATER

Name, Vorname des Vaters

Geburtsdatum des Vaters

Ort, Datum


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


 Unterschrift aufklärende(r) Ärztin/Arzt

## 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 Videospreechsstunde im MGZ München. Die Untersuchung erfolgt als Selbstzahlerleistung.

Ich wurde durch eine Fachärztin/einen Facharzt für Humangenetik aufgeklärt und wünsche die Zusendung eines Kostenvoranschlags.  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](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

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