

| | | |
|--------------------------------|------------------|---------|
| Krankenkasse bzw. Kostenträger | | |
| Name, Vorname des Versicherten | | geb. am |
| Kostenträgerkennung | Versicherten-Nr. | Status |
| Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum |



UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG
EXOM-DIAGNOSTIK

Weitere Untersuchungsaufträge finden Sie unter www.medicover-diagnostics.de

EINSENDER (STEMPEL)

KOSTENTRÄGER

Name – Anschrift – Unterschrift – Telefonische Durchwahl – E-Mail

- GKV (gesetzlich versichert) - Laborüberweisungsschein Muster 10
- ambulant stationär, Rechnung an Klinik §116b Ambulanz
Humangenetische Analysen aus EBM Kapitel 11 belasten nicht den Wirtschaftlichkeitsbonus oder das Laborbudget.
- IGeL / Selbstzahler
- PKV (privat versichert) ambulant stationär
- Kostenvoranschlag nach GOÄ erbeten

ANGABEN ZUM PATIENTEN

Indikation: _____

Besteht eine Schwangerschaft / Schwangerschaft der Partnerin: Nein Ja SSW _____ + _____

Konsanguinität der Eltern: Nein Ja

KLINISCHE SYMPTOMATIK

Bitte machen Sie möglichst vollständige Angaben zur klinischen Symptomatik Ihrer Patientin / Ihres Patienten. Diese Angaben werden zur bioinformatischen Filterung detektierter Varianten bei der Analyse eingesetzt und sind deshalb entscheidend, um ursächliche Veränderungen zu identifizieren und bestmöglich zu interpretieren. Auch Informationen zu nicht vorhandenen Symptomen oder nicht erfolgten Untersuchungen können hilfreich sein.

Wählen Sie die phänotypischen Merkmale bitte möglichst vollständig in der untenstehenden Liste postnatale bzw. pränatale Analysen aus, gegebenenfalls bitten wir um individuelle Ergänzung.

Angaben zur Familienanamnese

Gibt es in der Familie weitere Betroffene mit ähnlicher Symptomatik? Nein Ja Wenn ja, wer? _____

Liegen genetische Vorbefunde von Verwandten vor? Nein Ja Wenn ja, bitte Befundkopie beilegen

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

Entnahmedatum: _____ EDTA-Blut (2-5 ml) DNA aus _____ Sonstiges _____

Uhrzeit: _____ Chorionzotten (10-30 mg) (≥ 250 ng; ≥ 100 ng/μl)

Fruchtwasser (10-20 ml) Li-Heparin-Blut (5-10 ml, 500IE Li-Heparin/ml)

Mutter: EDTA-Blut (2-5 ml) DNA aus EDTA-Blut (≥ 250 ng; ≥ 100 ng/μl)

maternalen Kontaminationstest gewünscht bereits erfolgt und unauffällig

Vater: EDTA-Blut (2-5 ml) DNA aus EDTA-Blut (≥ 250 ng; ≥ 100 ng/μl)

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG

Unser Experten-Team steht Ihnen bei Fragen jederzeit zur Verfügung: info@medicovert-diagnostics.de oder unter +49 89 895578-0

Diagnostisch (bitte HPO-terms ab Seite 3 auswählen)

Pränatal (bitte „PRÄNATALE ANALYSEN“ ab Seite 5 ausfüllen)

Exom-Sequenzierung

Trio-Exom-Sequenzierung

Duo-Exom-Sequenzierung

Single-Exom-Sequenzierung

(bitte NUR anfordern, falls Probe(n) von Elternteil(en) keinesfalls zur Verfügung stehen)

Diagnostik Entwicklungsstörungen

Fragiles X-Syndrom, FRAXA (FMR1)

Zytogenomik

Mikroarray-Analyse

Optische Genomkartierung (zusätzlich 2-5 ml frisches EDTA-Blut)

Chromosomenanalyse vor Mikroarray-Analyse bzw. Optische Genomkartierung gewünscht (zusätzlich 2-5 ml Li- oder Na-Heparin-Blut)

TRIO-EXOM

Name und Geburtsdatum der Eltern (bitte in Druckschrift)

Mutter Name / Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Vater Name / Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Bitte für beide Eltern einen Laborüberweisungsschein Muster 10 beifügen



POSTNATALE ANALYSEN

Vorgeburtliche Anamnese

- Normal
- Frühgeburt (HP:0001622)
- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR, HP:0001511)
- Polyhydramnion (HP:0001561)
- Oligohydramnion (HP:0001562)
- Verringerte fötale Bewegungen (HP:0001558)
- Antenatale intracraniale Blutung (Intracranial hemorrhage HP:0002170)
- Sonstige: _____

Gehirnauffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Normales Gehirn-MRT
- Hypoplasie Corpus callosum (HP:0007370)
- Agenesie Corpus callosum (HP:0001274)
- Kleinhirnatrophie / -hypoplasie (HP:0007360)
- Kleinhirnwurma / -hypoplasie (HP:0006817)
- Myelinisierungsstörung (HP:0012447)
- Lissenzephalie (HP:0001339)
- Schizenzephalie (HP:0010636)
- Porenzephalie (HP:0002132)
- Pachygyrie (HP:0001302)
- Polymikrogyrie (HP:0002126)
- Heterotopien (HP:0002282)
- Auffälligkeiten der Basalganglien (HP:0002134)
- Leukenzephalopathie (HP:0002352)
- Hirnatrophie (HP:0012444)
- Ventrikulomegalie (HP:0002119)
- Hydrozephalus (HP:0000238)
- Holoprosenzephalie (HP:0001360)
- Sonstige: _____

Entwicklungsstörungen

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine Entwicklungsstörungen
- Keine geistige Behinderung
- Intelligenzminderung
 - mild, moderat, schwer (HP:0001256, HP:0002342, HP:0010864)
- Globale Entwicklungsverzögerung
 - mild, moderat, schwer (HP:0001263, HP:0011343, HP:0011344)
- Motorische Entwicklungsverzögerung (HP:0001270)
- Sprachentwicklungsverzögerung (HP:0000750)
- Autismus-Spektrum-Störung (Autism HP:0000717)
- Entwicklungsrückschritte (HP:0002376)
- Sonstige: _____

Kraniofaziale Auffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine kraniofazialen Auffälligkeiten
- Makrozephalie (HP:0000256)
- Mikrozephalie (HP:0000252)
- Kraniosynostose (HP:0001363)
- Breite / prominente Stirn (HP:0000337 / HP:0011220)
- Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (Oral cleft HP:0000202)
- Hypertelorismus (HP:0000316)
- Hypotelorismus (HP:0000601)
- Nasen-Auffälligkeiten
- Ohrenfehlbildung (Abnormality of the outer ear HP:0000356)
- Mikrognathie (HP:0000347)
- Oligodontie (HP:0000677)
- Sonstige: _____

Metabolische und endokrine Auffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine metabolischen Auffälligkeiten
- Keine endokrinen Auffälligkeiten
- Gedeihstörung (HP:0001508)
- Hemihypertrophie (HP:0001528)
- Adipositas (HP:0001513)
- Mitochondriopathie (Abnormality of the mitochondrion HP:0012103)
- Laktatazidose (HP:0003128)
- Proteinurie (HP:0000093)
- Hyperglykämie (HP:0003074)
- Hypoglykämie (HP:0001943)
- Ketose (HP:0001946)
- Diabetes mellitus (HP:0000819)
- Diabetes insipidus (HP:0009806)
- Hypothyreose (HP:0000821)
- Hyperkalzämie (HP:0003072)
- Hypoparathyroidismus (HP:0000829)
- Exokrine Pankreasinsuffizienz (HP:0001738)
- Hypogonadismus (HP:0000135)
- Sonstige: _____

Gehördefekte und Störungen des Gleichgewichtssinns

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine Gehördefekte
- Keine Störungen des Gleichgewichtssinns
- Sensorineurale Schwerhörigkeit (HP:0000407)
 - bilateral
- Schallleitungsschwerhörigkeit (HP:0000405)
- Störungen des Vestibularapparats (HP:0001751)
- Sonstige: _____



Muskel-Skelett-Erkrankungen

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine muskulären Auffälligkeiten
- Keine skelettalen Auffälligkeiten
- Muskelhypotonie (HP:0001252)
- Muskelhypertonie (HP:0001276)
- Erhöhte Creatinkinase (CK, HP:0003236)
- Ptose (HP:0000508)
- Arthrogrypose, distal (HP:0005684)
- Arthrogryposis multiplex congenita (HP:0002804)
- Minder- / Kleinwuchs (HP:0004322)
- Skelettdysplasie (HP:0002652)
- Großwuchs (HP:0000098)
- Gelenk Hypermobilität (HP:0001382)
- Hand- / Fuß-Polydaktylie (HP:0001161 / HP:0001829)
- Hand- / Fuß-Syndaktylie welche: _____
- Kamptodaktylie der Finger (HP:0100490)
- Klumpfuß (HP:0001883)
- Skoliose (HP:0002650)
- Trichterbrust (HP:0000768)
- Kielbrust (HP:0000768)
- erhöhte Knochendichte (HP:0011001)
- Osteoporose (HP:0000939)
- Verzögerte Knochenreife (HP:0002750)
- Exostosen (HP:0002762)
- Sonstige: _____

Atemwegsbeschwerden und Respiratorische Symptome

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine respiratorischen Auffälligkeiten
- Respiratorische Insuffizienz (HP:0002093)
- Atemstillstand / Apnoe (HP:0002878)
- Wiederkehrende Infektionen (HP:0002719)
- Bronchiektasie (HP:0002110)
- Sonstige: _____

Kardiovaskuläre Erkrankungen

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine kardiovaskulären Auffälligkeiten
- Atriumseptumdefekt (HP:0001631)
- Ventrikelseptumdefekt (HP:0001629)
- Pulmonalstenose (HP:0001642)
- Herzfehler: _____
- Kardiomyopathie:
- HCM (HP:0001639)
- DCM (HP:0001644)
- Arrhythmie (HP:0011675)
- Aortenaneurysma (HP:0004942)
- Auffälligkeiten des Gefäßsystems (HP:0002597)
- Pulmonalarterielle Hypertonie (HP:0002092)
- Sonstige: _____

Immunologische und hämatologische Auffälligkeiten

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine immunologischen Auffälligkeiten
- Keine hämatologischen Auffälligkeiten
- Autoinflammatorische Erkrankung (Abnormal inflammatory response HP:0012647)
- Immundefizienz (HP:0002721)
- Rezidivierende Infekte (HP:0002719)
- Anämie (HP:0001903): _____
- Neutropenie (HP:0001875)
- Thrombozytopenie (HP:0001873)
- Gerinnungsstörung (HP:0001928)
- Hämochromatose (Abnormality of iron homeostasis HP:0011021)
- Sonstige: _____

Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare

- Keine Auffälligkeiten der Haut, Nägel und Haare
- Café-au-lait-Flecken, multipel (HP:0007565)
- Naevus (HP:0003764)
- Albinismus (HP:0001022)
- Hypopigmentierung (HP:0001010)
- Hyperpigmentierung (HP:0000953)
- Ekzeme (HP:0000964)
- Ichthyose (HP:0008064)
- Dysplastische Nägel (HP:0002164)
- Anhidrose (HP:0000970)
- Hyperhidrose (HP:0000975)
- Alopezie (HP:0001596)
- Hypertrichose (HP:0000998)
- Sonstige: _____

Augendefekte

- Nicht untersucht / unbekannt
- Keine Augendefekte
- Visuelle Beeinträchtigung (HP:0000504): _____
 bilateral
- Retinopathie (HP:0000488)
- Anophthalmie (HP:0000528)
 bilateral
- Mikrophthalmie (HP:0007633)
 bilateral
- Strabismus (HP:0000486)
 bilateral
- Angeborene Katarakt (HP:0000519)
- Sonstige: _____

Sonstige Auffälligkeiten

PRÄNATALE ANALYSEN

(bitte nehmen Sie vor Beauftragung einer pränatalen Analyse unbedingt Kontakt zu uns auf über: info@medicover-diagnostics.de)

Pränatale Trio-Exome werden nur hinsichtlich Varianten in bekannt krankheitsassoziierten Genen ausgewertet (clinical exome). Der Fokus liegt hierbei auf Genen, die mit den angegebenen Auffälligkeiten im Ultraschall und der Verdachtsdiagnose assoziiert sein können. Es werden ausschließlich Varianten befundet, die entsprechend ACMG Kriterien als wahrscheinlich pathogen (Klasse 4) oder pathogen (Klasse 5) klassifiziert werden.

Sollten Sie Hilfe bei der Erstellung der HPO-terms benötigen, kontaktieren Sie uns gerne unter: info@medicover-diagnostics.de

SSW laut Ultraschall: SSW _____ + _____ Anzahl der Feten: _____

Geschlecht des Feten: weiblich männlich unbekannt

SONOGRAPHISCHE AUFFÄLLIGKEITEN

(bitte Ultraschallbefund beilegen):

- erhöhte NT >3,5mm
- V.a. Noonan-Syndrom
- Hydrops fetalis (HP:0001789)
- Intrauterine Wachstumsretardierung (IUGR, HP:0001511)
- Reduziertes Längenwachstum (HP:0004322)
- Omphalozele (HP:0001539)
- Duodenalstenose (HP:0100867)
- echogener Darm (HP:0010943)
- Zwerchfellhernie (HP:0000776)
- Situs inversus abdominalis / totalis (HP:0003363 / HP:0001696)
- Fetale Akinesie
- Mikrophthalmie (HP:0007633) / Anophthalmie (HP:0000528)
- Lippen- / Kiefer- / Gaumenspalte

Skelettfehlbildungen

- Skelettdysplasien
- Kraniosynostosen
- Extremitätenfehlbildung

ZNS- / Hirnfehlbildungen

- Holoprosencephalie (HP:0001360)
- Corpus callosum Agenesie (HP:0001274)
- Gyrierungsstörung (HP:0002536)
- Mikrocephalie (HP:0000252)
- Encephalocele (HP:0002084)
- Neuralrohrdefekt / Spina bifida (HP:0002414)

Nierenfehlbildung

- Polycystische Nieren (HP:000113)
- Fehlbildungen der Nieren und Harnwege (CAKUT, HP:0000110, HP:0010936)

Herzerkrankungen

- Herzfehlbildungen (syndromal) (HP:0001627)
- Kardiomyopathie (HP:0001638)
- Rhythmusstörungen (HP:0011675)
- ASD (HP:0001631)
- VSD (HP:0001629)
- AVSD (HP:0006695)
- Fallot'sche Tetralogie (HP:0001636)
- Dextrokardie (HP:0001651)
- Sonstige: _____

Eine komplette Liste aller im Labor anforderbaren Analysen finden Sie unter www.medicover-diagnostics.de

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG GEMÄß GENDIAGNOSTIKGESETZ (GENDG)

Mit meiner nachstehenden Unterschrift erkläre ich, dass ich

- von meinem behandelnden Arzt/behandelnden Ärztin über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung gemäß GenDG aufgeklärt wurde
- ausreichend Gelegenheit hatte, offene Fragen zu besprechen
- mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial (Blut, Gewebe, bei Pränataldiagnostik Chorionzotten bzw. Fruchtwasser) einverstanden bin
- mit der Durchführung der genetischen Untersuchung zur Klärung der in Frage stehenden Indikation/Diagnose/Verdacht einverstanden bin

Ich erkläre außerdem meine Einwilligung zu nachstehenden Punkten: Ich bin damit einverstanden, dass ich

- mit der Auswertung zusätzlicher Gene der gleichen Indikationsgruppe im Rahmen der Forschung einverstanden bin Ja
- mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe Ja
- mein Probenmaterial und ggf. die DNA-Sequenzinformation anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle Ja
- keine Einwände gegen eine Veröffentlichung der Untersuchungsergebnisse in anonymisierter Form in wissenschaftlichen Publikationen habe Ja
- der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Dauer von 10 Jahren hinaus zustimme, jedoch keinen Anspruch darauf erhebe Ja
- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags oder Teilen davon - falls erforderlich - an ein medizinisches Kooperationslabor zustimme Ja

Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- ich die Analyse jederzeit stoppen und die Vernichtung der bis dahin erzielten Ergebnisse verlangen kann
- ich meine Einwilligung jederzeit und ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann
- ich die bis zum Zeitpunkt des Widerspruchs entstandenen Kosten in vollem Umfang übernehme
- die genetische Untersuchung und Begutachtung sich nur auf die angeforderte Indikation bezieht und keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden

Sollten bei der Untersuchung klinisch relevante Varianten nachgewiesen werden, wünschen wir eine gesonderte Befundmitteilung, von welchem Elternteil diese erbt wurden (Gesetzlich versicherte Eltern: Laborüberweisungsschein Muster 10 / Selbstzahler oder privat versicherte Eltern: Abrechnung nach GOÄ)

Ja Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: In seltenen Fällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit diesem Untersuchungsauftrag stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (gemäß Empfehlungen des American College of Medical Genetics and Genomics, ACMG) eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Familie haben.

Über derartige Zusatzbefunde möchte ich informiert werden: Ja (kein Anspruch auf Vollständigkeit) Nein (keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet)

***Prädiktive Diagnostik** darf gemäß GenDG nur durch Fachärzte:innen für Humangenetik oder andere Ärzte:innen, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, beauftragt werden (GenDG, §7,1).

Im Falle prädiktiver genetischer Diagnostik bestätige ich hiermit, als behandelnde:r Arzt / Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.

 Ort, Datum **X** Unterschrift Patient:in oder gesetzliche:r Vertreter:in **X** Unterschrift verantwortliche Ärztliche Person

KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG – BEHANDLUNGSVERTRAG (PRIVATVERSICHERTE)

Hiermit bestätige ich die Kostenübernahme der beauftragten Leistungen, gegebenenfalls zuzüglich Auslagen nach §10 GOÄ. Im Falle einer Ablehnung der Kostenerstattung müssen die Ansprüche von mir gegenüber meinem Kostenträger selbst durchgesetzt werden.

Unser Abrechnungs-Team steht Ihnen bei Fragen jederzeit zur Verfügung: info@medicover-diagnostics.de.

 Ort, Datum Unterschrift Patient:in oder gesetzliche:r Vertreter:in

KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG – IGE (INDIVIDUELLE GESUNDHEITSLAISTUNG)

Es ist mir bekannt, dass meine gesetzliche Krankenkasse eine im Sinne des Gesetzes ausreichende Behandlung gewährt. Mir ist bekannt, dass für diese Leistung gegenüber den gesetzlichen Krankenkassen kein Erstattungsanspruch besteht. Ich beauftrage dennoch die oben genannten Leistungen. Hiermit bestätige ich die Kostenübernahme der beauftragten Leistungen, gegebenenfalls zuzüglich Auslagen nach §10 GOÄ.

Unser Abrechnungs-Team steht Ihnen bei Fragen jederzeit zur Verfügung: info@medicover-diagnostics.de.

 Ort, Datum Unterschrift Patient:in oder gesetzliche:r Vertreter:in

ADRESSE FÜR PROBENZUSENDUNG

Bitte wählen Sie einen der beiden unten stehenden Laborstandorte für die Probenzusendung aus:

MVZ Martinsried
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
GERMANY

Tel: +49 89 895578-0
Fax: +49 89 895578-780
www.medicover-diagnostics.de
info@medicover-diagnostics.de

MVZ Berlin-Lichtenberg
Plauener Str. 163-165
13053 Berlin
GERMANY

Tel.: +49 30 92090727
Fax: +49 30 92090741
www.medicover-diagnostics.de
info@medicover-diagnostics.de

GENETISCHE BERATUNGSSTELLEN

Unsere Standorte für genetische Beratung:

Augsburg

Armenhausgasse 18
86150 Augsburg
Terminvereinbarung Tel.: +49 821 514501

Berlin-Lichtenberg

Rosenfelder Straße 15-16
10315 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 5779871-2

Berlin-Mitte

Hausvogteiplatz 3-4 2. OG
10117 Berlin-Mitte
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 79748430

Berlin-Westend

Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 3035566-6

Hannover

Podbielskistr. 122
30177 Hannover
Terminvereinbarung Tel.: +49 511 96540-0

Kempten (Zweigstelle Martinsried)

Robert-Weixler-Str. 50
87439 Kempten
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0

Martinsried

Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0