

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

ALL



Das Labor ist durch die DAKKS nach DIN EN ISO/IEC 15189 akkreditiert, ausgenommen sind die mit * gekennzeichneten Analysen.

ANFORDERUNGSFORMULAR – ALLE BEREICHE

EILT

ANGABEN ZUM EINSENDER

Ansprechpartner für Rückfragen und Befundübermittlung:

Arztname, ggf. Station Telefon Telefax
Befundübermittlung bitte auch an:

Arztname, Anschrift

ANGABEN ZUR PROBE

Abnahmedatum EDTA-Blut Heparin-Blut Chorionzotten/Fruchtwasser
 Abortmaterial DNA, extrahiert aus: _____
 Uhrzeit Tumorblock Sonstiges Material: _____

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

Anamnese/Indikation:* _____

* Vorbefunde bitte angeben/beilegen

ANGABEN ZUM KOSTENTRÄGER

gesetzlich versichert (Überweisungsschein Muster 10)
 Privat, ambulant Selbstzahler
 Privat, stationär Rechnung an Klinik
 § 116b SGB V

Falls Mutationssuche > 25 Kilobasen: Ich willige in die Übermittlung meiner Daten an meine gesetzliche Krankenkasse ein, um die Notwendigkeit einer genetischen Diagnostik ausführlich zu begründen und beauftrage das MGZ einen entsprechenden Antrag an die Krankenkasse zu stellen (siehe Erläuterung Seite 6 unten).

Unterschrift gesetzlich versicherte(r) Patient(in) / gesetzliche(r) Vertreter(in)
 Ich möchte Informationen über die Möglichkeit einer Selbstzahlerleistung (im Falle einer Ablehnung durch die Krankenkasse).

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 aufgezeichnet und ausgewertet werden und ggf. in anonymisierter Form wissenschaftlich verwendet und in wissenschaftlichen Datenbanken gespeichert werden.

Ich bin mit der Befundübermittlung an die oben genannten Ärzte und den überweisenden Arzt einverstanden.

Ich erkläre mich einverstanden mit:

- der Weiterleitung des Untersuchungsauftrags bei Bedarf an ein spezialisiertes Kooperationslabor. Nein
- der Verwendung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern. Nein
- der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus. Nein
- der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für neue Diagnosemöglichkeiten und zur Nachprüfbarkeit der Ergebnisse. Nein
- der Aufbewahrung und Verwendung von Untersuchungsmaterial/Ergebnissen in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken. Nein

Aufklärung zu Zusatzbefunden: In seltenen Einzelfällen können medizinische Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit der oben genannten klinischen Fragestellung stehen, die aber nach aktuellem Wissenstand (angelehnt an die 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 (Keine Auswahl wird als NEIN gewertet). 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 aufklärender Arzt

Ort, Datum

Unterschrift aufklärender Arzt

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

ZYTOGENETIK UND MOLEKULARZYTOGENETIK

- 000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)
- 000.00 Karyotypisierung, pränatal (CVS / Fruchtwasser / Nabelschnurblut)
- 000.00 Karyotypisierung, Fehlgeburtsgewebe
- 000.00 Pränataler FISH-Schnelltest (Chrom. 13, 18, 21, X und Y)
- 000.00 Trisomie-Schnelltest (Blutausstrich)
- 000.00 Subtelomeranalyse
- 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 Microarray (hochauflösende molekulare Chromosomenanalyse), pränatal
- 000.00 Mikrodeletionssyndrome: s. Retardierungs- und Dysmorphiesyndrome

AUGENERKRANKUNGEN

- 167.00 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) | 8 Gene
- 119.01 Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC) | 58 Gene
- 168.00 Katarakt – Basisdiagnostik | 14 Gene
- 120.01 Katarakt | 68 Gene
- 121.01 Vorderkammerdysgenesien, Axenfeld-Rieger-Syndrom | 16 Gene
- 169.00 Stickler-Syndrom – Basisdiagnostik | 3 Gene
- 122.01 Stickler-Syndrom / hohe Myopie | 15 Gene
- 000.00 Linsenluxation | *ADAMTSL4*
- 170.00 Linsenluxation – Basisdiagnostik | 3 Gene
- 123.01 Linsenluxation | 13 Gene
- 171.00 Juveniles Glaukom – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 124.00 Okulärer / Okulokutaner Albinismus | 9 Gene
- 000.00 LHON (primäre 3 pathogene mtDNA-Mutationen)
- 000.00 LHON (weitere mtDNA-Mutationen, *MT-ND1-6*)
- 125.00 Hereditäre Optikusatrophie | 7 Gene
- 172.00 Hornhautdystrophien | 20 Gene

GEFÄSS- UND BINDEGEWEBESERKRANKUNGEN

- 173.00 Ehlers-Danlos Syndrom, vaskulärer Typ, Typ IV | *COL3A1*
- 282.00 Ehlers-Danlos Syndrom, klassischer Typ | 3 Gene
- 130.01 Ehlers-Danlos Syndrom (EDS) | 15 Gene
- 174.00 Marfan Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien | 4 Gene
- 127.01 Thorakale Aortenaneurysmen und Aortendissektionen (TAAD) | 19 Gene
- 000.00 Morbus Osler | *ENG, ACVRL1*
- 000.00 Morbus Fabry | *GLA*
- 000.00 MELAS (*MT-TL1 m.3243A>G*)
- 000.00 CADASIL | *NOTCH3*
- 000.00 *CECR1* (ADA2-Mangel)
- 129.00 *COL4A1, COL4A2* und Phänokopien | 3 Gene
- 000.00 *TREX1*-assoziierte Erkrankungen | *TREX1*
- 128.01 Schlaganfall / Stroke-like Episodes | 22 Gene
- 175.00 Gefäß- und Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel | 67 Gene

NEUROGENETIK

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / ATAXIE

- 000.00 Episodische Ataxie Typ 2 | *CACNA1A*
- 226.00 Episodische Ataxie – Basisdiagnostik | 5 Gene inkl. *CACNA1A*
- 090.02 Episodische Ataxie und Phänokopien | 23 Gene
- 000.00 GLUT1-Defizienz | *SLC2A1*
- 000.00 FXTAS (Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom), *FMR1*-Repeat

Ataxie, dominant

- 000.00 SCA1,2,3,6,7 und 17 – dominant | Repeat
- 000.00 SCA8 – dominant | Repeat
- 000.00 DRPLA – dominant | Repeat
- 569.00 Ataxie – dominant – nach Repeat-assoziierten SCAs | 6 Gene
- 149.03 Ataxie – Gesamtpanel | 98 Gene

Ataxie, rezessiv

- 000.00 Friedreich Ataxie (FRDA) – rezessiv | Repeat
- 283.00 Ataxie – rezessiv, mit sensibler Neuropathie | *POLG, SACS*
- 284.00 Ataxie – rezessiv, mit Spastik | *SPG7, SACS*
- 223.00 Ataxie – rezessiv, mit okulomotorischer Apraxie | *APTX, SETX*
- 224.00 Ataxia – rezessiv, Ataxia Teleangiectasia | *ATM*
- 092.02 Ataxie – rezessiv – Basisdiagnostik | *ATM, POLG, SETX, SPG7*
- 225.00 Ataxie – rezessiv | 20 Gene
- 149.03 Ataxie – Gesamtpanel | 98 Gene

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / SPASTISCHE PARAPARESE

- 147.01 Hereditäre spastische Paraparese – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 148.01 Hereditäre spastische Paraparese | 97 Gene

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / DYSTONIE / DYSKINESIE

- 227.00 Dystonie, isoliert – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 228.00 Dystonie mit Myoklonus | 4 Gene
- 229.00 Dystonie mit Parkinsonismus / DOPA-responsiv | 10 Gene
- 000.00 Dyskinesie, episodisch kinesigen | *PRRT2*
- 230.00 Dyskinesie, paroxysmal / mit Dystonie | 6 Gene
- 231.01 Dystonie, Dyskinesie | 37 Gene

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / CHOREA

- 000.00 Choreatiforme Bewegungsstörung | Stufendiagnostik
- 000.00 Stufe 1: Chorea Huntington | HTT-Repeat
- 000.00 Stufe 2: SCA17 und DRPLA
- 232.00 Stufe 3: Choreatiforme Bewegungsstörung | 9 Gene
- 231.01 Dystonie, Dyskinesie | 37 Gene

BEWEGUNGSSTÖRUNGEN / PARKINSON

- 234.00 Parkinson, dominant oder X-linked | 5 Gene
- 235.00 Familiärer Parkinson | 13 Gene

DEMENZ / NEURODEGENERATION / LEUKODYSTROPHIE

- 000.00 Chorea Huntington | HTT-Repeat
- 080.02 Neurodegeneration mit Eisenspeicherung, NBIA | 12 Gene
- 236.00 Neuroakanthozytose | *VPS13A, XK*
- 237.00 Demenz, familiäre Alzheimer-Demenz | 3 Gene
- 000.00 Demenz, Alzheimer-Typ, *APOE4*-Assoziation
- 000.00 Frontotemporale Demenz, FTD-ALS | *C9orf72*-Repeat
- 238.00 Familiäre Demenz | 14 Gene
- 239.00 Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung – Basisdiagnostik | 3 Gene
- 240.00 Leukodystrophie, mit Hypomyelinisierung | 23 Gene
- 241.00 Leukodystrophie | 56 Gene

EPILEPSIE

- 242.00 Neugeborenenkrämpfe – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 000.00 Dravet-Syndrom | *SCN1A*
- 146.02 Fiebergebundene Anfälle – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 000.00 GLUT1-Defizienz | *SLC2A1*
- 003.02 Benigne fam. neonatale und infantile Epilepsie | 5 Gene
- 004.01 Familiäre fokale Epilepsie | 9 Gene
- 005.02 Epilepsie und Hypomyelinisierung | 23 Gene
- 008.02 Progressive Myoklonus Epilepsie | 38 Gene
- 085.02 Epilepsie – Gesamtpanel | 258 Gene

Epileptische Enzephalopathien

- 000.00 Nekrotisierende Enzephalopathie (ANE) | *RANBP2* (gezielt)
- 243.00 Frühkindliche Epilepsie – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 265.00 Epilepsie / Enzephalopathie (mitoch./epileptisch) | 424 Gene
- 165.02 Exomauswertung nach Panel ID 265.00

MIGRÄNE / PAROXYSMALE NEUROLOGISCHE STÖRUNGEN

- 150.00 Familiäre hemiplegische Migräne | 5 Gene
- 151.00 Hyperekplexie | 5 Gene

▶ NEUROMUSKULÄRE ERKRANKUNGEN

FETALE AKINESIE / ARTHROGRYPOSIS MULTIPLEX CONGENITA (AMC)

- 581.00 Fetale Akinesie / Arthrogryp. Multiplex Cong. (AMC) – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 078.02 Fetale Akinesie / Arthrogryp. Multiplex Cong. (AMC) | 186 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
- 000.00 Myotonie, Chloridkanal-assoziiert | *CLCN1*
- 000.00 Myotonie, Paramyotonie, Natriumkanal-assoziiert | *SCN4A*
- 245.00 Schwartz-Jampel Syndrom, Typ 1 | *HSPG2*
- 000.00 Neuropathie mit Neuromyotonie | *HINT1*
- 244.00 Myotonie | 8 Gene

PERIODISCHE PARALYSE

- 000.00 Andersen-Tawil Syndrom | *KCNJ2*
- 077.01 Periodische Paralyse | 5 Gene

KONGENITALE MYASTHENIE / NEONATALE APNOE

- 246.00 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome – Basispanel | 14 Gene
- 033.02 CMS – Kongenitale Myasthene Syndrome | 29 Gene
- 000.00 Kongenitale zentrale Hypoventilation | *PHOX2B*
- 038.01 Neonatale Apnoen | 13 Gene

MYOPATHIEN / MUSKELDYSTROPHIEN

- 037.02 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter, Floppy Infant | 128 Gene
- 045.02 Muskelschwäche, Erwachsenenalter | 105 Gene
- 089.04 Myopathien / Muskeldystrophien – Gesamtpanel | 227 Gene

Gliedergürteldystrophien / Distale Myopathien

- Dystrophinopathie, X-chromosomal
 - 000.00 Stufe 1: Duchenne/Becker | *DMD*-Dosisanalyse
 - 020.00 Stufe 2: Duchenne/Becker | *DMD*-Punktmutationsanalyse
- 247.00 Gliedergürteldystrophien / *LGMD* (nicht-*DMD*-ass.) | 8 Gene
- 022.00 Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie | 6 Gene
- 574.00 Einschlusskörper Myopathie | 6 Gene
- 575.00 Myofibrilläre Myopathie | 8 Gene
- 047.02 Distale Myopathie | 36 Gene
- 089.02 Myopathien / Muskeldystrophien – Gesamtpanel | 224 Gene

Kongenitale Muskeldystrophien / Strukturmyopathien

- 249.00 *COL6* (Bethlem/Ullrich) | 3 Gene
- 031.02 Dystroglycanopathien | 14 Gene
- 250.00 Laminin alpha2 (Merosin)-Mangel | *LAMA2*
- 026.03 Strukturmyopathie – Nemaline / Core / Zentronuklar | 19 Gene
- 043.01 Myopathie mit Kontrakturen und/oder Rigid Spine | 26 Gene
- 251.00 Kongenitale Muskeldystrophie | 29 Gene

Fazioskapulohumerale Muskeldystrophien

- ¹ *FSHD1*, *D4Z4*-repeat Allel ²
 - ¹ 10 ml frisch abgenommenes EDTA-Blut erforderlich
 - ² Diagnostik in Zusammenarbeit mit Prof. Dr. med. Martin Zenker, Institut für Humangenetik, Otto-von-Guericke Universität Magdeburg
- 252.01 *FSHD2* und *FSHD1*-Phänokopien | 6 Gene

Chronisch progressive externe Ophthalmoplegie, CPEO

- ³ CPEO, sporadisch, mitochondrial – *mtDNA*-Deletion (PCR)
 - ³ vorzugsweise Muskel-DNA
- 253.01 CPEO, dominant – Basisdiagnostik | 7 Gene
- 254.00 CPEO, rezessiv – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 255.00 CPEO und Phänokopien | 35 Gene

Metabolische Myopathien

- 000.00 *CPT2*-Mangel | *CPT2*
- 000.00 Glutarazidurie Typ 2 | *ETFDH*
- 277.00 Glutarazidurie Typ 1 und 2 | *ETFDH*, *ETFA*, *ETFB*, *GCDH*
- 000.00 *MAD*-Mangel | *AMPD1* c.133C>T (p.Gln45*)
- 000.00 McArdle | *PYGM*
- 000.00 Morbus Pompe | *GAA*
- 256.00 Metabolische Myopathie – Basisdiagnostik | 10 Gene
- 025.02 Metabolische Myopathie / Rhabdomyolyse | 30 Gene

Viszerale Myopathien

- 000.00 Viszerale Myopathie | *ACTG2*

NEUROPATHIEN / MOTONEURONERKRANKUNGEN

Neuropathien / CMT – motorisch und sensibel

- Neuropathie, demyelinisierend | Stufendiagnostik
 - 000.00 Stufe 1: *PMP22*-Dosisbestimmung
 - 286.00 Stufe 2: Neuropathie, motorisch-sens., *CMT1* – Basispanel | 10 Gene
 - 288.00 Stufe 3: Neuropathie *CMT1*, *CMT2*, *dHMN* | 118 Gene
- Neuropathie, axonal | Stufendiagnostik
 - 287.01 Stufe 1: Neuropathie, motorisch-sensibel, *CMT2* – Basispanel | 8 Gene
 - 288.00 Stufe 2: Neuropathie *CMT1*, *CMT2*, *dHMN* | 118 Gene

Neuropathien / *dHMN* – motorisch

- 258.00 Neuropathie, motorisch / *dHMN* – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 288.00 Neuropathie *CMT1*, *CMT2*, *dHMN* | 118 Gene

Neuropathien / *HSAN* – sensibel

- 289.00 Neuropathie, Natriumkanal-assoziiert | *SCN9A*, *SCN10A*, *SCN11A*
- 259.00 Neuropathie, sensorisch / *HSAN1* und *HSAN2* | 10 Gene
- 260.00 Neuropathie, sensorisch / *HSAN3* und *HSAN4* | *IKBKAP*, *NTRK1*
- 015.02 Neuropathie, sensorisch (autonom) – *HS(A)N* | 25 Gene

Neuropathien – weitere Untersuchungen

- 000.00 Neuropathie, *HNPP* | Stufendiagnostik
 - 000.00 Stufe 1: *PMP22*-Dosisbestimmung
 - 000.00 Stufe 2: *PMP22*-Sequenzierung
- 000.00 Hereditäre neuralgische Amyotrophie (*HNA*) | *SEPT9*
- 000.00 Transthyretin (*TTR*) Amyloid-Neuropathie | *TTR*
- 000.00 Congenital-Cataract-Facial-Dysmorphism: *CTDP1-IVS6+389C>T*

Spinale / Spinobulbäre Muskelatrophie

- 000.00 Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy | *AR*-Repeat
- 000.00 Spinale Muskelatrophie (*SMA*) | *SMN1*-Deletion

Differentialdiagnosen zur infantilen *SMA*:

- 000.00 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) | *DMPK*-Repeat
- 000.00 Prader-Willi-Syndrom, Methylierungstest 15q11q13
- 000.00 *SMARD1* | *IGHMBP2*
- 261.00 Differentialdiagnosen infantile *SMA* | 5 Gene
- 294.00 Strukturmyopathie – Basisdiagnostik Säugling | 4 Gene
- 037.02 Muskelschwäche, Säuglings- bis Kindesalter | 128 Gene

Differentialdiagnosen zur adulten *SMA*:

- 262.00 Differentialdiagnosen adulte *SMA* | 9 Gene
- 152.01 Motoneuropathie proximal/spinale Muskelatr. | 25 Gene

Amyotrophe Lateralsklerose

- 000.00 Amyotrophe Lateralsklerose (*FTD-ALS*) | *C9orf72*-Repeat
- 263.00 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär – Basisdiagnostik | 7 Gene
- 019.02 Amyotrophe Lateralsklerose, familiär | 30 Gene
- 086.02 Neuropathien / Motoneuropathien – Gesamtpanel | 269 Gene

▶ MITOCHONDRIALE ERKRANKUNGEN

MITOCHONDRIALE ENZEPHALOPATHIE / HEPATOMYOPATHIE

- 000.00 Leigh-Syndrom, maternal, MT-ATP6 (m.8993T>C/G)
- 266.01 Leigh-Syndrom – Basisdiagnostik nukleäre Gendefekte | 11 Gene
- 264.00 Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie, Basisdiagnostik | 8 Gene
- 000.00 Alpers-Syndrom | *POLG*
- 054.02 CoQ10-Defizienz | 14 Gene
- 087.02 Mitochondriopathien – Gesamtpanel | 237 Gene
- 265.00 Enzephalopathien (mitochondrial/epileptisch) | 424 Gene
- 165.02 Exomauswertung nach Panel ID 265.00

MITOCHONDRIALE MYOPATHIE

- 000.00 Mitochondriale Myopathie, mitochondriale Gendefekte
- ¹ CPEO, mitochondrial – mtDNA-Deletion/en
 - ¹ vorzugsweise Muskel-DNA
- 253.01 CPEO, dominant | 7 Gene
- 254.00 CPEO, rezessiv | 11 Gene
- 255.00 CPEO und Phänokopien | 35 Gene
- 069.02 Mitochondriale Myopathie, nukleäre Gendefekte | 36 Gene

MITOCHONDRIALE SYNDROME

- 000.00 MELAS | *MT-TL1* m.3243A>G
- 000.00 MERRF | *MT-TK*
- 000.00 LHON | 3 primäre pathogene mtDNA-Varianten
- 000.00 LHON | weitere mtDNA-Varianten *MT-ND1-6*
- 000.00 NARP und Leigh-Syndrom, maternal | *MT-ATP6* (m.8993T>C/G)
- 000.00 Pearson-Syndrom | mtDNA-Deletion/en
- 000.00 Kearns-Sayre-Syndrom | mtDNA-Deletion/en

MT-DNA / DELETION, DEPLETION, SEQUENZANALYSE

- mtDNA-Deletion (PCR)
- mtDNA-Deletionscreening (Southern-Blot)
- ¹ mtDNA-Depletion
 - ¹ vorzugsweise Muskel-DNA
- 000.00 mtDNA-Komplettsequenzierung

▶ GERINNUNG / HÄMATOLOGIE

- 000.00 *MTHFR*-Variante C677T
- 000.00 Thrombophilie – Risikoprofil (Faktor II-20210G>A, Faktor V-Leiden)
- 000.00 X-chromosomale Agammaglobulinämie (XLA) | *BTK*
- 000.00 Alpha-Thalassämie | *HBA1, HBA2*
- 000.00 Beta-Thalassämie | *HBB*
- 000.00 Sichelzellanämie | *HBB* (p.Glu7Lys)

▶ HERZERKRANKUNGEN

- 176.00 Kardiomyopathie, hypertrophisch – Basisdiagnostik | 12 Gene
- 072.02 Kardiomyopathie, hypertrophisch | 28 Gene
- 177.02 Kardiomyopathie, dilatativ – Basisdiagnostik | 11 Gene
- 073.02 Kardiomyopathie, dilatativ | 36 Gene
- 110.01 Kardiomyopathie – Säuglingsalter / frühe Kardiomyopathie | 23 Gene
- 074.01 Kardiomyopathie, mitochondrial | 12 Gene
- 035.01 Kardiomyopathie im Rahmen einer neuromuskulären Erkrankung | 46 Gene
- 088.02 Kardiomyopathien, umfassende Diagnostik | 88 Gene
- 000.00 Barth-Syndrom | *TAZ*
- 000.00 Danon-Disease | *LAMP2*
- 178.00 Long-QT-Syndrom (LQTS) / Brugada-Syndrom – Basisdiagnostik | 5 Gene
- 132.01 Long-QT-Syndrom (LQTS) | 16 Gene
- 179.00 Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) | 3 Gene
- 180.00 Catecholaminerge polymorphe VT (CPVT) – Basisdiagnostik | 4 Gene
- 133.01 Catecholaminerge polymorphe VT (CPVT) / Arrhythm. rechtsventrikuläre Dysplasie (ARVD) | 13 Gene
- 181.00 Arrhythmogene Erkrankungen | 26 Gene
- 182.00 Angeborene Herzfehler, syndromal | 11 Gene
- 183.00 Angeborene Herzfehler, isoliert – Basisdiagnostik | 13 Gene
- 184.00 Angeborene Herzfehler, isoliert | 37 Gene
- 185.00 Angeborene Herzfehler – Gesamtpanel | 47 Gene
- 159.01 Noonan-Syndrom | *PTPN11*
- 285.01 Noonan-Syndrom, weitere Gene | 6 Gene
- 160.01 Rasopathien | 19 Gene
- 174.00 Marfan Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien | 4 Gene
- 186.00 Herzerkrankungen – Gesamtpanel | 157 Gene

▶ HIRNFEHLBILDUNGEN / NEURONALE MIGRATIONSSTÖRUNGEN

- 571.00 Gyrierungsstörungen – Basisdiagnostik | 9 Gene
- 136.02 Gyrierungsstörungen (Lissenzephalie, Pach- und Polymicrogyrie) | 35 Gene
- 391.00 Corpus Callosum Agenesie | *ARID1B*
- 137.00 Periventrikuläre noduläre Heterotopien | *ARFGF2, FLNA*
- 138.01 Aicardi-Goutières-Syndrom | 7 Gene
- 139.01 Holoprosenzephalie | 14 Gene
- 140.01 Neuronale Migrationsstörung mit Mikrozephalie | 8 Gene
- 141.01 Pontozerebelläre Hypoplasie | 9 Gene
- 000.00 ARX-assoziierte Krankheitsbilder | *ARX*
- 000.00 Tuberöse Sklerose | *TSC1, TSC2*
- 144.02 Hirnfehlbildungen / neuron. Migrationsstörungen | 268 Gene
- 165.02 Exomauswertung nach Panel ID 144.01

▶ LEBER- UND PANKREASERKRANKUNGEN

- 000.00 Pankreatitis | *CASR, CFTR, CTSC, PRSS1, SPINK*
- 187.00 Alagille Syndrom | 2 Gene
- 188.00 Cholestase, progressiv familiär intrahepatisch | 5 Gene
- 189.00 Cholestase / parenchymaler Leberschaden | 61 Gene
- 190.00 Citrullinämie | 2 Gene
- 191.00 Porphyrrie | 9 Gene
- 192.00 Leber- und Pankreaserkrankungen – Gesamtpanel | 69 Gene

▶ LUNGENERKRANKUNGEN

- 193.01 Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH) | 10 Gene
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | *CFTR*, vollständige Sequenzierung
- 196.00 Primäre Ciliäre Dyskinesie, ohne Kartagener Syndrom – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 197.00 Angeborene Atemwegserkrankungen – Basisdiagnostik | 13 Gene

▶ NEPHROLOGIE, ENDOKRINOLOGIE UND ELEKTROLYTE

- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | *CYP21A2*
- 000.00 Polyzystische Nieren | *PKD1*
- 000.00 Polyzystische Nieren | *PKD2*
- 200.00 Tubulointerstitielle Nierenerkrankung, dominant | 4 Gene
- 201.01 Polyzystische Lebererkrankung | 4 Gene
- 202.01 Polyzystische Nieren | 17 Gene
- 203.00 Alport-Syndrom / Syndrom der dünnen Basalmembran | 4 Gene
- 204.00 Branchio-oto-renales / Brachiootisches Syndrom | 3 Gene
- 205.00 Renal Tubuläre Dysgenese | 4 Gene
- 206.00 Fehlbildungen ableitende Harnwege | 9 Gene
- 207.00 Nierenhypoplasie und Nierenagenese | 8 Gene
- 208.00 Fraser-Syndrom | 3 Gene
- 209.00 Fehlbildungen der Nieren und abl. Harnwege (CAKUT) | 30 Gene
- 210.00 Hyperkalzämie und Nephrokalzinose | 4 Gene
- 211.00 Hyperkaliämie / Pseudohypoaldosteronismus | 4 Gene
- 212.00 Hypokaliämie und Gitelmann-/Bartter-Syndrom | 8 Gene
- 213.00 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | 14 Gene
- 214.00 Nierensteine | 11 Gene
- 215.00 Nephrotisches Syndrom – Basisdiagnostik | 5 Gene
- 216.00 Nephrotisches Syndrom | 26 Gene
- 217.00 FSGS – Basisdiagnostik | 8 Gene
- 218.00 FSGS | 13 Gene
- 219.00 Nierenerkrankung, syndromal | 52 Gene
- 220.01 Nierenerkrankung, nicht syndromal | 59 Gene
- 221.00 Endokrinologie / Elektrolyte | 26 Gene

▶ PHARMAKOGENETIK

- 000.00 5-FU Toxizität
- 000.00 Thiopurintoxizität

▶ REPRODUKTIONSGENETIK

- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | *CYP21A2*
- 000.00 Prämatüre Ovarialinsuffizienz: Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat
- 000.00 Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse)
- 000.00 Azoospermiefaktor (AZF), DAZ-Mikrodeletion

▶ RETARDIERUNGS- UND DYSMORPHIESYNDROME

BASISDIAGNOSTIK ENTWICKLUNGSSTÖRUNG

Karyotypisierung und Microarray siehe ▶ [Zytogenetik](#) (Seite 2)

- 000.00 Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat

X-CHROMOSOMALE MENTALE RETARDIERUNG

- 000.00 Fragiles X-Syndrom | *FMR1*-Repeat
- 000.00 X-chrom. Alpha-Thalassämie mit mentaler Retardierung | *ATRX*
- 268.00 X-chrom. mentale Retardierung – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 154.01 X-chrom. mentale Retardierung | 115 Gene

METHYLIERUNGSSTÖRUNGEN

Angelman-Syndrom (AS), Stufendiagnostik

- 000.00 Stufe 1: Angelman-Syndrom | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 Stufe 2: Angelman-Syndrom | *UBE3A*
- 269.00 Stufe 3: Angelman/Rett-ähn. Phänotypen | 8 Gene inkl. *UBE3A*, *MECP2*
- 155.01 Angelman/Rett-ähn. Phänotypen | 23 Gene

Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)

- 000.00 BWS | Methylierungstest 11p15
- 000.00 BWS, bei unauff. Methylierungstest | *CDKN1C*
- 270.00 Differentialdiagnose BWS: Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen | 20 Gene

Prader-Willi-Syndrom (PWS)

- 000.00 PWS | Methylierungstest 15q11-q13
- 000.00 PWS, bei unauff. Methylierungstest | *MAGEL2*

Silver-Russell-Syndrom (SRS)

- 000.00 SRS | Methylierungstest 11p15.5
- 000.00 SRS | Methylierungstest 7p12.1 und 7q32.2
- 000.00 SRS, bei unauff. Methylierungstest: IMAGe-Syndrom | *CDKN1C*

Temple-Syndrom

- 000.00 Temple-Syndrom | Methylierungstest 14q32

WEITERE SYNDROME

- 000.00 Achondroplasie | *FGFR3*
- 000.00 ARX-assoziierte Krankheitsbilder | *ARX*
- 270.00 Asymmetrischer Großwuchs und Phakomatosen | 20 Gene
- 301.00 CHARGE Syndrom | *CHD7*
- 000.00 Coffin-Lowry-Syndrom | *RPS6KA3*
- 158.00 Coffin-Siris- und Nicolaides-Baraitser-Syndrom | 7 Gene
- 157.01 Cohesinopathien (Cornelia de Lange-Syndrom) | 7 Gene
- 580.00 Cornelia-de-Lange Syndrom | 5 Gene
- 000.00 Hypochondroplasie | *FGFR3*
- 271.00 Kabuki Syndrom | *KMT2D*, *KDM6A*

- 000.00 Lipodystrophie Berardinelli-Seip | *BSC2*
- 272.01 Makrozephalie – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 156.01 Makrozephalie | 44 Gene
- 273.00 Metabolische Dysmorphiesyndrome | 44 Gene
- 000.00 Menkes-Syndrom | *ATP7A*
- 000.00 Mowat-Wilson-Syndrom | *ZEB2*
- 159.01 Noonan-Syndrom | *PTPN11*
- 285.01 Noonan-Syndrom, weitere Gene | 6 Gene
- 160.01 Rasopathien | 19 Gene
- 290.00 Neurofibromatose 1 | *NF1*
- 579.00 Neurofibromatose 1 und Legius Syndrom | *NF1*, *SPRED1*
- 274.00 Opitz-GBBB-Syndrom | *MID1*, *SPECCL1*
- 000.00 Pitt-Hopkins-Syndrom | *TCF4*
- 000.00 *PTEN*-assoziierte Erkrankungen | *PTEN*
- 000.00 Rett-Syndrom | *MECP2*
- 155.01 Rett-Syndrom und Differentialdiagnosen | 23 Gene
- 291.00 Sotos- und weitere Großwuchssyndrome | 5 Gene
- 275.00 Syndromale Kraniosynostosen | 7 Gene
- 000.00 Smith-Magenis-Syndrom | *RAI1*
- 000.00 Stüve-Wiedemann-Syndrom | *LIFR*
- 276.00 Syndrome mit Extremitätenfehlbildungen | 25 Gene
- 161.01 Syndromale Erkrankungen – Gesamtpanel | 342 Gene
- 000.00 Thanatophore Dysplasie | *FGFR3*
- 000.00 Weaver-Syndrom | *EZH2*

MIKRODELETIONSSYNDROME – GEZIELTE DIAGNOSTIK

Mikrodeletionssyndrome

- 000.00 Autismus | Mikrodeletion 16p11.2
- 000.00 Cri-du-chat-Syndrom | Mikrodeletion 5p15.2
- 000.00 Di-George-Syndrom | Mikrodeletion 22q11.2
- 000.00 Mikrodeletions-Syndrom 1p36 | Mikrodeletion 1p36
- 000.00 Miller-Dieker-Syndrom | Mikrodeletion 17p13.3
- 000.00 Phelan-McDermid-Syndrom | Mikrodeletion 22q13.3
- 000.00 *SHOX* | Mikrodeletion Xp22.32
- 000.00 Smith-Magenis-Syndrom | Mikrodeletion 17p11.2
- 000.00 Wolf-Hirschhorn-Syndrom | Mikrodeletion 4p16.3
- 000.00 Williams-Beuren-Syndrom | Mikrodeletion 7q11.23
- 000.00 Mikrodeletions-Syndrom, weiteres:

Uniparentale Disomien

- ! Uniparentale Disomie Chromosom 7 (UPD7)
- ! Uniparentale Disomie Chromosom 11 (UPD11)
- ! Uniparentale Disomie Chromosom 15 (UPD15)
- ! Uniparentale Disomie, weitere:

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- 000.00 Adrenogenitales Syndrom | CYP21A2
- 000.00 Alpha-1-Antitrypsinmangel | SERPINA1, häufigste Varianten
- 054.02 CoQ10-Defizienz | 14 Gene
- 000.00 Cystische Fibrose | CFTR, häufigste Varianten
- 000.00 Cystische Fibrose | CFTR, vollständige Sequenzierung
- 277.00 Glutarazidurie Typ 1 und 2 | 4 Gene
- 595.00 Glycin Enzephalopathie | 3 Gene
- 000.00 Guanidino-Acetat-Methyltransferase (GAMT)-Mangel | GAMT
- 000.00 Hämochromatose | HFE, häufigste Varianten
- 162.00 Kongenitale Glykosylierungs-Defekt (CDG)-Syndrome | 38 Gene
- 278.00 Methylmalonazidurie | 8 Gene
- 279.00 Molybdän-Cofaktor-Mangel | 3 Gene
- 000.00 Morbus Meulengracht | UGT1A1-Repeat
- 280.00 Neuronale Lipofuscinosen (NCL) | 11 Gene
- 000.00 Menkes-Syndrom | ATP7A
- 213.00 Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) | 14 Gene

TUMORERKRANKUNGEN

MAMMA- UND OVARIALKARZINOM

Fast-Track-Analyse (nur BRCA1 & BRCA2) bei dringender Therapierelevanz Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom, HBOC **

- 109.00 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom | BRCA1, BRCA2
- 094.01 Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom | 12 Gene inkl. BRCA1, BRCA2

Hereditäres Mammakarzinom, HBC

- 359.00 Hereditäres Mammakarzinom – Basisdiagnostik | ATM, CDH1, CHEK2, NBN, PALB2, TP53, PTEN, STK11
- 095.01 Hereditäres Mammakarzinom | 36 Gene, inkl. BRCA1, BRCA2

Hereditäres Ovarialkarzinom

- 361.00 Hereditäres Ovarialkarzinom | BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, RAD51D
- 096.01 Hereditäres Ovarialkarzinom | 14 Gene
- 097.01 Hereditäres Ovarialkarzinom | 28 Gene

HEREDITÄRES KOLONKARZINOM

Lynch-Syndrom (HNPCC)

- Expressionsminderung im Tumorgewebe, entsprechend Analyse
 - 363.00 MLH1, PMS2
 - 364.00 MSH2, MSH6, EPCAM
- Tumormaterial nicht vorliegend
 - 099.01 MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
- 000.00 MLH1-Promotormethylierung

Kolorektale Karzinome

- 365.00 Kolorektale Karzinome – Basisdiagnostik | 6 Gene
- 358.00 Kolorektale Karzinome | 17 Gene

POLYPOSISSYNDROME

- 000.00 Cowden-Syndrom | PTEN
- 000.00 Peutz-Jeghers-Syndrom | STK11
- 565.00 Juvenile Polyposis | BMPR1A, SMAD4, PTEN
- 566.00 Sessil serratierte Polyposis | PTEN, RNF43, MUTYH
- 098.01 Polyposis Coli – Basisdiagnostik | 4 Gene
- 362.00 Polyposis Coli | 13 Gene

TUMORERKRANKUNGEN – MOLEKULARPATHOLOGISCHE ANALYSEN AUS TUMORGeweBE

Kolorektale Karzinome

- Mikrosatellitenanalyse aus Tumorgewebe
- MLH1-Promotormethylierung
- BRAF | Exon 15 Kodon 600
- RAS | KRAS/NRAS 12/13, 59, 61, 117, 146

Ovarialkarzinom

- 000.00 BRCA1 und BRCA2

WEITERE DIAGNOSTIK

- 000.00 Narkolepsie | HLA-DQB1*0602 Allel
- 000.00 X-Inaktivierung

EXOM SEQUENZIERUNG UND INDIVIDUELLE PANELS

- 164.00 Schwere rezessive Erkrankungen | 436 Gene
- 112.02 Klinisches Exom Panel[®] | 3.512 Gene
- 165.02 Whole Exome[®], Indexpatient
- 165.02 Whole Exome[®], Trio-Analyse

Alle NGS-Panels in unserem Labor sind akkreditiert (außer gekennzeichnet mit *) 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).

Kleines Panel: Ein kleines Panel (gekennzeichnet durch **hellblaue ID** auf dem Anforderungsformular, Mutationssuche in bis zu 25 Kilobasen kodierender Sequenz) kann direkt mit einem Überweisungsschein Muster 10 beauftragt werden. Diese Untersuchung belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes.

Individuelles Panel[®]: Auch eine individuelle Auswahl von Genen zur parallelen Analyse ist beauftragbar.

Großes Panel oder Exom: Ein großes Panel oder Exom (**violette ID** auf dem Anforderungsformular) erfordert die Genehmigung durch die zuständige Krankenkasse. Um einen Antrag mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit stellen zu können, benötigen wir die Einwilligung des Patienten (Unterschrift auf Seite 1 des Anforderungsformulars) sowie anamnestische und klinische Daten (z.B. Arztbrief).