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

Geschlecht: ☐ M ☐ W ☐ D ☐ X Telefon:

BARCODE

MEDICOVER GENETICS

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG

NEUROFIBROMATOSE TYP1

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

EINSENDER (STEMPEL)

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

KOSTENTRÄGER

☐ 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

Diagnostische Kriterien* für Neurofibromatose Typ 1 (NF1):

A) Die diagnostischen Kriterien für NF1 sind erfüllt bei Patienten mit Eltern ohne Diagnose NF1, wenn mindestens 2 der folgenden Merkmale vorliegen:

☐ ≥6 Café-au-lait-Flecken (> 5 mm präpubertär, >15 mm postpubertär**)

☐ Freckling in der Achselhöhle oder der Leistenregion

☐ ≥2 Neurofibrome beliebigen Typs oder ein plexiformes Neurofibrom

☐ Gliom der Sehbahn

☐ ≥2 Lisch-Knötchen der Iris, oder ≥2 chorioidale Anomalien

☐ Eine charakteristische Knochenläsion wie Keilbeindysplasie***, anterolaterale Krümmung der Tibia, Pseudarthrose der langen Röhrenknochen

☐ Eine heterozygote pathogene NF1-Variante mit einer Varianten-Allel-Frequenz von 50% in Normalgewebe wie Leukozyten

B) Bei einem Patienten mit einem Elternteil, das die in A) angegebenen diagnostischen Kriterien erfüllt, kann die Diagnose NF1 gestellt werden, wenn mindestens eines der Kriterien in A) vorliegt

* Modifiziert nach Legius et al. 2021, Genet Med 23:1506

** Wenn nur Café-au-lait-Flecken und Freckling vorhanden sind, ist die Diagnose NF1 wahrscheinlich, differenzialdiagnostisch ist Legius-Syndrom in Betracht zu ziehen. Mindestens eine der Pigmentauffälligkeiten (Café-au-lait-Flecken oder Fleckling) sollte beidseitig vorliegen

*** die Keilbeindysplasie ist kein separates Kriterium, wenn gleichzeitig ein orbitales plexiformes Neurofibrom vorliegt

NEUROFIBROMATOSE TYP1

MEDICOVER GENETICS

Diagnostische Kriterien für Mosaik Neurofibromatose Typ 1 (Mosaik-NF1):

Die diagnostischen Kriterien für Mosaik-NF1 sind erfüllt, wenn eines der folgenden Kriterien vorliegt:

- ☐ klare segmentale Verteilung von Café-au-lait-Flecken oder kutanen Neurofibromen

  und

  - ☐ a) ein weiteres NF1-Diagnosekriterium◊ aus A), (aber kein Elternteil, das die diagnostischen Kriterien für NF1 erfüllt)

    oder

  - ☐ b) ein Kind, das die diagnostischen Kriterien für NF1 erfüllt
- ☐ Nur eines der NF1-Diagnosekriterien:
  - ☐ Freckling in der Achselhöhle oder der Leistenregion
  - ☐ Gliom der Sehbahn
  - ☐ ≥2 Lisch-Knötchen der Iris, oder ≥2 chorioidale Anomalien
  - ☐ für NF1 charakteristische Knochenläsion
  - ☐ ≥2 Neurofibrome oder ein plexiformes Neurofibrom

    und ein Kind, das die Kriterien für NF1 erfüllt
- ☐ Eine pathogene NF1-Variante mit einer Varianten-Allel-Frequenz von signifikant <50% in Normalgewebe wie Leukozyten

  und

  - ☐ ein weiteres NF1-Diagnosekriterium aus A), (aber kein Elternteil, das die diagnostischen Kriterien für NF1 erfüllt)
- ☐ Eine identische pathogene, heterozygote NF1-Variante in zwei anatomisch getrennten, betroffenen Geweben◊◊ (in Abwesenheit einer pathogenen NF1-Variante im nicht betroffenem Gewebe)

◊ Wenn nur Café-au-lait-Flecken und Freckling vorhanden sind, ist die Diagnose Mosaik-NF1 wahrscheinlich, differenzialdiagnostisch Mosaik-Legius-Syndrom oder konstitutionelle Mismatch-Reparatur-Defizienz (CMMRD)

◊◊ Neurofibrome und darüber liegende, hyperpigmentierte Haut zählen nur als ein Gewebe; verschiedene Gewebe, die aus derselben primären Läsion stammen, zählen ebenfalls nur als ein Gewebe

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) ☐ Fruchtwasser ☐ Tumorgewebe

Uhrzeit: _____ ☐ Chorionzotten ☐ DNA aus _____ (≥ 250 ng; ≥ 100 ng/µl) ☐ Sonstiges: _____

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG

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

☐ Diagnostisch ☐ Prädiktiv ☐ Pränatal

Zieldiagnostik bei familiär bekannter Variante? ☐ Ja, bitte Befundkopie beilegen; alternativ, exakte Angabe von Gen, Variante und Transkript:

Gen: _____ Variante: _____ Transkript: _____

☐ Sequenzierung und Deletions- / Duplikationsanalyse

☐ Deep Sequencing bei V.a. Mosaik-NF1

LABORDIAGNOSTIK

Unser Basislabor in Martinsried bietet Ihnen ergänzend ein umfassendes Portfolio an weiterer Labordiagnostik an.

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

MEDICOVER GENETICS

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

Aufklärung zu Zufallsbefunden: 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 Zufallsbefunde möchte ich informiert werden: ☐ Ja (kein Anspruch auf Vollständigkeit) ☐ Nein (keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet)

***Prädiktive Diagnostik** darf gemäß GenDG nur durch Fachärzt:innen für Humangenetik oder andere Ärzt: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	Unterschrift Patient:in oder gesetzliche:r Vertreter:in	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 – IGeL (INDIVIDUELLE GESUNDHEITSLEISTUNG)

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

KONTAKT

MEDICOVER GENETICS

TRÄGERGESELLSCHAFTEN

[1] Genetik Berlin-Lichtenberg GmbH
Trägersellschaft der Medicover Humangenetik Berlin-Lichtenberg MVZ und der Medicover Humangenetik Berlin-Friedrichsfelde MVZ

[2] MVZ Humangenetik Köln GmbH
Trägergesellschaft des MVZ Humangenetik Köln

[3] MVZ Martinsried GmbH
Trägergesellschaft des MVZ Martinsried

ADRESSE FÜR PROBENZUSENDUNG

BITTE WÄHLEN SIE EINEN DER DREI UNTEN STEHENDEN LABORSTANDORTE FÜR DIE PROBENZUSENDUNG AUS:

MVZ Berlin-Lichtenberg[1]
Plauener Str. 163-165, Haus N
13053 Berlin
GERMANY

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

MVZ Humangenetik Köln[2]
Josef-Haubrich-Hof 3-5
50676 Köln
GERMANY

Tel: +49 221 888478-20
Fax: +49 221 888478-19
www.medicover-diagnostics.de
info@medicover-diagnostics.de

MVZ Martinsried[3]
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
GERMANY

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

GENETISCHE FACHARZTPRAXEN

UNSERE STANDORTE FÜR GENETISCHE BERATUNG:

Augsburg[3]
Armenhausgasse 18
86150 Augsburg
Terminvereinbarung Tel.: +49 821 5145-01

Berlin-Friedrichsfelde[1]
Rosenfelder Straße 15-16
10315 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 5779871-2

Berlin-Lichtenberg[1]
Rosenfelder Straße 15-16
10315 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 5779871-2

Berlin-Westend[1]
Spandauer Damm 130
14050 Berlin
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 3035566-6

Hannover[1]
Podbielskistr. 122
30177 Hannover
Terminvereinbarung Tel.: +49 511 96540-0

Kempten (Zweigstelle Martinsried)[3]
Robert-Weixler-Str. 50
87439 Kempten
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0

Köln[2]
Josef-Haubrich-Hof 3-5
50676 Köln
Terminvereinbarung Tel.: +49 221 888478-0

Martinsried[3]
Lochhamer Str. 29
82152 Martinsried
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 895578-0

UNSERE PARTNERPRAXEN:

Berlin-Mitte
Hausvogteiplatz 3-4 2. OG
10117 Berlin-Mitte
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 2063300-0

München-Ost
Orleansplatz 3
81667 München
Terminvereinbarung Tel.: +49 89 458556-12

Potsdam
Friedrich-Ebert-Straße 33
14469 Potsdam
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 585838-430