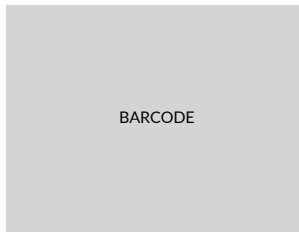


Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb. am		
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Geschlecht: M W D X Telefon: _____



UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG
MARFAN-SYNDROM

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

Revidierte Ghent-Kriterien für Marfan-Syndrom und verwandte Erkrankungen
(Loeys BL et al., J Med Genet 47:476, 2011)

Kardiovaskuläre Beteiligung

Aortenwurzeldilatation (Z \geq 2) oder -dissektion

Aortenwurzeldilatation (Z < 2) oder -dissektion

Augenbeteiligung

Linsenluxation

Systemische Beteiligung

Punkte Merkmal

- | | |
|---|---|
| 3 | <input type="checkbox"/> positives Handgelenk- und Daumenzeichen |
| 1 | <input type="checkbox"/> positives Handgelenk- oder Daumenzeichen |
| 2 | <input type="checkbox"/> Kielbrust |
| 1 | <input type="checkbox"/> Trichterbrust oder Thoraxasymmetrie |
| 2 | <input type="checkbox"/> Knickfuß |
| 1 | <input type="checkbox"/> Senkfuß |
| 2 | <input type="checkbox"/> Pneumothorax |
| 2 | <input type="checkbox"/> Duraektasie (radiologisch nachgewiesen) |
| 2 | <input type="checkbox"/> Protrusio acetabuli (radiologisch nachgewiesen) |
| 1 | <input type="checkbox"/> reduzierte Oberlänge zu Unterlänge und Armspanne zu Körpergröße > 1,05 ohne schwere Skoliose |

Punkte Merkmal

- | | |
|---|---|
| 1 | <input type="checkbox"/> Skoliose oder thorakolumbale Kyphose |
| 1 | <input type="checkbox"/> reduzierte Ellbogenextension ($\leq 170^\circ$) |
| 1 | <input type="checkbox"/> mind. 3 faciale Merkmale: <input type="checkbox"/> Dolichocephalie |
| | <input type="checkbox"/> Enophthalmus |
| | <input type="checkbox"/> lateral abfallende Lidachsen |
| | <input type="checkbox"/> Malarhypoplasie |
| | <input type="checkbox"/> Retrognathie |
| 1 | <input type="checkbox"/> Striae atrophicae |
| 1 | <input type="checkbox"/> Myopie > 3 Dioptrien |
| 1 | <input type="checkbox"/> Mitralklappenprolaps |

Systemische Beteiligung liegt bei ≥ 7 Punkten (von 20) vor

Die Diagnose Marfan-Syndrom kann gestellt werden bei

a) unauffälliger Familienanamnese für Marfan-Syndrom und einer der nach-folgenden Konstellationen

- Aortenwurzeldilatation ($Z \geq 2$) oder -dissektion und Linsenluxation
- Aortenwurzeldilatation ($Z \geq 2$) oder -dissektion und FBN1-Mutation
- Aortenwurzeldilatation ($Z \geq 2$) oder -dissektion und systemische Beteiligung (≥ 7 Punkte, s. nebenstehende Liste)
- Linsenluxation und FBN1-Mutation, die im Zusammenhang mit bekannter Aortenwurzeldilatation oder -dissektion beschrieben ist

b) positiver Familienanamnese für Marfan-Syndrom und einer der nachfolgenden Konstellationen

- zusätzliche Linsenluxation
- zusätzliche systemischer Beteiligung (≥ 7 Punkte, s. nebenstehende Liste)
- zusätzliche Aortenwurzeldilatation ($Z \geq 2$ über 20 Jahren, $Z \geq 3$ unter 20 Jahren)

Weitere Typ 1-Fibrillinopathien

Ektopia Lentis-Syndrom (ELS)

- Linsenluxation mit oder ohne systemische Beteiligung und FBN1-Mutation, die nicht mit Aortenwurzeldilatation assoziiert ist
- Linsenluxation mit oder ohne systemische Beteiligung ohne FBN1-Mutation

MASS-Phänotyp (Mitralklappenprolaps, Myopie, Aortendilatation, Haut- und Skelettbeteiligung)

- Aortenwurzeldilatation ($Z < 2$) und systemische Beteiligung (≥ 5 Punkte) ohne Linsenluxation

Mitralklappenprolapsyndrom (MVPS)

- Mitralklappenprolaps, Aortenwurzeldilatation ($Z < 2$) und systemische Beteiligung (< 5 Punkte) ohne Linsenluxation

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) Sonstiges: _____
 Uhrzeit: _____ DNA aus _____
 (≥ 250 ng; ≥ 100 ng/ μ l)

UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG

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: _____

Panel-Diagnostik Marfan-Syndrom: *FBN1, TGFB1, TGFB2*

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

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 behandelnder Arzt/Ärztin, dass ich die gemäß GenDG notwendige Qualifikation aufweise.

 Ort, Datum **X** _____ **X**
 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 – IGE (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

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