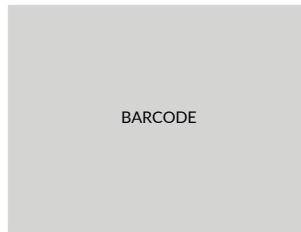


Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG
TUBERÖSE SKLEROSE COMPLEX / TSC

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

Klinische diagnostische Kriterien für Tuberöse Sklerose Complex (TSC):
 Modifiziert nach Northrup et al. 2021. Updated International Tuberous Sclerosis Complex Diagnostic Criteria and Surveillance and Management Recommendations. *Pediatr Neurol* 123:50-66

Organsystem	Hauptkriterien	Nebenkriterien
Haut	<input type="checkbox"/> ≥3 hypomelanotische-Flecken (> 5mm) <input type="checkbox"/> ≥3 Angiofibrome oder fibröse Stirnplaque <input type="checkbox"/> ≥2 Nagelfibrome <input type="checkbox"/> Chagrin-Haut	<input type="checkbox"/> Konfetti-Flecken der Haut
Zähne / Mundhöhle		<input type="checkbox"/> ≥3 Zahnschmelzdefekte (enamel pits) <input type="checkbox"/> ≥2 Zahnfleischfibrome
	<input type="checkbox"/> Mehrere Hamartome der Netzhaut	<input type="checkbox"/> Unpigmentierter Fleck der Netzhaut
ZNS Hirnsubstanz	<input type="checkbox"/> Mehrere kortikale Tubera und / oder radiale Heterotopien der weißen Hirnsubstanz <input type="checkbox"/> ≥2 subependymale Gliaknoten <input type="checkbox"/> Subependymales Riesenzellastrozytom	
Herz	<input type="checkbox"/> Kardiale Rhabdomyome	
Lunge	<input type="checkbox"/> Lymphangiioleiomyomatose (LAM) *	
Nieren	<input type="checkbox"/> ≥2 Angiomyolipome (AML) *	<input type="checkbox"/> Mehrere Nierenzysten <input type="checkbox"/> Hamartome außerhalb der Nieren <input type="checkbox"/> Sklerotische Knochenläsionen

TSC gesichert: 2 Hauptkriterien **oder** 1 Hauptkriterium und 2 Nebenkriterien

TSC möglich: 1 Hauptkriterium **oder** mindestens 2 Nebenkriterien

* Das Vorhandensein der beiden Hauptkriterien LAM und AML ist alleine nicht ausreichend, um die klinische Diagnose TSC zu sichern.

Die **genetische Diagnose** durch den Nachweis einer pathogenen (Mosaik)-Variante in *TSC1* oder *TSC2* in DNA aus Normalgewebe kann unabhängig von der klinischen Diagnose gestellt werden.

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) Tumorgewebe Sonstiges: _____
 Uhrzeit: _____ Chorionzotten DNA aus _____
 Fruchtwasser ($\geq 250 \text{ ng}; \geq 100 \text{ ng}/\mu\text{l}$)

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: _____

GENETISCHE DIAGNOSTIK

Tuberöse Sklerose Complex
(TSC1, TSC2)

- Sequenzierung und Deletions- / Duplikationsanalyse
- Deep Sequencing bei V.a. genetisches Mosaik

Liegt kein Hauptkriterium bzw. **nur** Nebenkriterien vor, ist der Verdacht auf ein **genetisches Mosaik** naheliegend. In diesem Fall ist eine Next-Generation-Sequencing (NGS)-Analyse mit hoher Sequenziertiefe (**Deep Sequencing** bei V.a. genetisches Mosaik) angezeigt.

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

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 - 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

ADRESSE FÜR PROBENZUSENDUNG

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

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

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

GENETISCHE FACHARZTPRAXEN

Unsere Standorte für genetische Beratung:

Augsburg

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

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 2063300-0

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

Köln

Josef-Haubrich-Hof 3-5
50676 Köln
Terminvereinbarung Tel.: +49 221 888 478-0

Martinsried

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

München-Ost

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

Potsdam

Friedrich-Ebert-Straße 33
14469 Potsdam
Terminvereinbarung Tel.: +49 30 58 58 38-430