

GENETISCHE DIAGNOSTIK

- Achondrogenese / Hypochondrogenese
(COL2A1, TRIP11)
- Achondroplasie, Hypochondroplasie, Pseudoachondroplasie
(FGFR3, COMP)
- Chondrodysplasia punctata
(AGPS, ARSE, EBP, FAR1, GNPAT, LBR, MGP, NSDHL, PEX5, PEX7)
- Dysostosen
(51 Gene)
- Dysplasien mit multiplen Gelenkluxationen
(12 Gene)
- Erkrankungen mit anormaler Mineralisierung / hypophosphatämische Rachitis
(20 Gene)
- Kurzrippen-Thoraxdysplasien inkl. Jeune-Syndrom
(26 Gene)
- Kraniosynostosen
(36 Gene)
- Lysosomale Speicherkrankheiten mit Skelettbeteiligung
(22 Gene)
- Malformationen der Gliedmaßen (Brachydaktylie, Ektrodaktylie, Reduktionsdefekte, Polydaktylie, Syndaktylie)
(88 Gene)
- Metaphysäre Dysplasien
(14 Gene)
- Mikromele Dysplasien (akromele, akro-mesomele, mesomele und rhizo-mesomele Dysplasien)
(25 Gene)
- Multiple epiphysäre Dysplasie / Pseudoachondroplasie
(CANT1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, EIF2AK3, MATN3, SLC26A2)
- Multiple Exostosen
(EXT1, EXT2, PTPN11)
- Osteogenesis imperfecta
(20 Gene)
- Osteopetrose und weitere Skelettdysplasien mit erhöhter Knochendichte
(37 Gene)
- Osteoporose
(18 Gene)
- Pränatale / früh letale Skelettdysplasien
(57 Gene)
- Spondyloepi(meta)physäre Dysplasien
(38 Gene)
- Spondylometaphysäre Dysplasien
(ACP5, CFAP410, FN1, LBR, PCYT1A, PLCB3, TRIP11, TRPV4, GPX4, PAM16)
- Stickler-Syndrom
(COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COL9A2)
- Syndrome mit Skelettbeteiligung (inkl. 3M-Syndrom, Kabuki-Syndrom, Marshall-Syndrom, Rubinstein-Taybi-Syndrom, Seckel-Syndrom)
(29 Gene)
- Komplettes Panel Skelettdysplasien
(460 Gene)

LABORDIAGNOSTIK

- Alkalische Phosphatase (AP)
- Knochen-AP (Ostase)
- Osteocalcin
- N-terminales Propeptid von Typ 1-Kollagen (P1NP)
- Calcium
- Calcium im Urin
- Phosphat
- Fraktionale tubuläre Phosphatrückresorption, TRP (%)
 - Phosphat im Urin ^[F]
 - Kreatinin im Urin
- Parathormon (PTH)
- Vitamin D
- Parathormon rel. Protein (PTHrP) ^[F]
- N-terminal cross-linked Telopeptid von Typ 1 Kollagen (NTX) ^[F]
- Desoxypyridinoline (DPD) im morgendlichen Spontanurin ^[F]

[F] Fremduntersuchung

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 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 **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-Friedrichsfelde

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

Berlin-Lichtenberg

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

Berlin-Mitte (Partnerpraxis)

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 (Partnerpraxis)

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

Potsdam (Partnerpraxis)

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