

GENETISCHE DIAGNOSTIK

Alzheimer-Erkrankung

- Alzheimer-Erkrankung
(APOE, APP, PSEN1, PSEN2)
 - Frühform
(APOE, APP, PSEN1, PSEN2)
 - Spätform
(APOE)

Ataxien

- Dentatorubrale Pallidoluyische Atrophie / DRPLA
(Repeatanalyse: ATN1)
- Friedreich-Ataxie
(Repeatanalyse: FXN)
- Spinocerebelläre Ataxien / SCA Typen 1,2,3,6,7,17
(Repeatanalysen: ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, TBP)
- Ataxie Gesamtpanel
(154 Gene)
 - Ataxien mit okulomotorischer Apraxie
(APT X, PIK3R5, PNKP, SETX)
 - Episodische Ataxien
(CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SCN2A, SLC1A3)
 - Spastische Ataxien
(15 Gene)
 - Syndromale Ataxien
(80 Gene)

Cerebrale Mikroangiopathie

- Cerebrale Mikroangiopathie Gesamtpanel
(APP, COL4A1, COL4A2, COLGALT1, GAL, HTRA1, NOTCH3, STN1, TREX1)
- CADASIL
(HTRA1, NOTCH3)

Choreatiforme Bewegungsstörungen

- Chorea Huntington
(Repeatanalyse: HTT)
- Choreatiforme Bewegungsstörungen
(Repeatanalysen: ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, TBP)
- Choreatiforme Bewegungsstörungen
(Panel 18 Gene)

Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung /
Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom

- Creutzfeldt-Jakob-Erkrankung /
Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Syndrom
(PRNP)

Dystonien

- Dystonien
(77 Gene)

Epilepsien

- Epilepsien Gesamtpanel
(147 Gene)
 - Absence-Epilepsien
(CLCN2, GABRA1, GABRA5, GABRB3, GABRG2, SLC2A1, SLC6A1)
 - Benigne Neugeborenenkrämpfe
(CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A)
 - Dravet-Syndrom
(GABRD, GABRG2, PCDH19, SCN1A, SCN1B, SCN2A)
 - Epilepsien mit erhöhter Therapierelevanz
(ALDH7A1, KCNQ2, PLPBP, PNPO, PRRT2, SCN1A, SLC2A1)
 - Familiäre hemiplegische Migräne / FHM
(ATP1A2, CACNA1A, SCN1A)
 - Fokale Epilepsien
(13 Gene)
 - Frühkindliche epileptische Enzephalopathien / EIEE
(96 Gene)
 - Generalisierte Epilepsien mit Fieberkrämpfen plus / GEFS+
(ADGRV1, GABRD, GABRG2, HCN1, PCDH19, PRRT2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, STX1B)
 - Generalisierte myoklonische Epilepsien
(19 Gene)

Gehirnfehlbildungen

- Gehirnfehlbildungen Gesamtpanel
(38 Gene)
 - Holoprosenzephalien
(15 Gene)
 - Lissenzephalien
(17 Gene)
 - Polymikrogyrien
(ADGRG1, AKT3, CCND2, GRIN2B, KIF1BP, PI4KA, PIK3CA, PIK3R2, TUBA8, TUBB2B)
 - Pontozerebelläre Hypoplasie
(21 Gene)
 - Tubulinopathien
(TBCD, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2A, TUBB2B, TUBB3, TUBG1)

Hyperekplexie

- Hyperekplexie
(ARHGEF9, ATAD1, GLRA1, GLRB, SLC6A5)

Leukenzephalopathie und Leukodystrophie

- Leukenzephalopathie und Leukodystrophie
(86 Gene)

Mitochondriopathien

- Mitochondriopathien (nukleär kodierte Gene und mtDNA)
 - mtDNA-Defekt (gesamt)
 - Lebersche hereditäre Optikusneuropathie / LHON (mtDNA)
 - Mitochondriale Enzephalomyopathie mit Laktatazidose und schlaganfallähnlichen Episoden / MELAS (mtDNA)
 - Myoklonusepilepsie mit 'ragged-red-fibers' / MERRF (mtDNA)

Neurofibromatose

Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

(Für die Anforderung einer Neurofibromatose-Diagnostik bitte den speziellen Untersuchungsauftrag Neurofibromatose Typ 1 verwenden)

Muskelerkrankungen

- Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie / FSHD (optische Genomkartierung)
- Myotone Dystrophie Typ 1 / DM1 Curschmann-Steinert-Syndrom (Repeatanalyse: DMPK)
- Spinale Muskelatrophie Typ I-IV (Kopienanzahl SMN1)
- Spinobulbäre Muskelatrophie / SBMA / Kennedy-Erkrankung (Repeatanalyse: AR)
- Muskelerkrankungen Gesamtpanel (147 Gene)
 - Muskeldystrophien Gesamtpanel (43 Gene)
 - Dystroglykanopathien (14 Gene)
 - Emery-Dreifuss-Muskeldystrophien (EMD, FHL1, LMNA, SYNE2)
 - Gliedergürtelmuskeldystrophien (14 Gene)
 - Kollagenassoziierte und sonstige Muskeldystrophien (CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, FHL1, ITGA7, SELENON)
 - Kongenitale Muskeldystrophien (21 Gene)
 - Muskeldystrophie Duchenne / Becker (DMD)

- Myopathien Gesamtpanel (78 Gene)
 - Core-Myopathien (ACTA1, BIN1, DNM2, MTM1, RYR1, SELENON, TPM2, TPM3, TTN)
 - Kongenitale Myopathien (34 Gene)
 - Myofibrilläre Myopathien (12 Gene)
 - Nemaline Myopathien (11 Gene)
 - Stoffwechselmyopathien (33 Gene)
- Nicht-dystrophe Myotonien und periodische Paralyse (CACNA1S, CLCN1, HSPG2, KCNJ2, SCN4A)
- Spinale Muskelatrophien Gesamtpanel (22 Gene)
 - Spinale Muskelatrophien (neonatal / frühmanifestierend) und pontocerebelläre Hypoplasie (ASAH1, ATP7A, EXOSC3, EXOSC8, IGHMBP2, PLEKHG5, TRPV4, UBA1, VRK1)
 - Spinale Muskelatrophien (spätmanifestierende Form) (13 Gene)

Neuropathien

- Charcot-Marie-Tooth Neuropathie Typ 1A / CMT1A / HMSN1A (Gendosisanalyse: PMP22)
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zur Drucklähmung / HNPP (Gendosisanalyse: PMP22)
- Neuropathien Gesamtpanel (105 Gene)
 - Small-Fiber-Neuropathien (SCN10A, SCN11A, SCN9A)

Parkinson-Erkrankung

- Parkinson-Erkrankung (36 Gene)

Spastische Paraplegien

- Spastische Paraplegien (65 Gene)

Tuberöse Sklerose

Tuberöse Sklerose Complex / TSC (TSC1, TSC2)

(Für die Anforderung einer TSC-Diagnostik bitte den speziellen Untersuchungsauftrag Tuberöse Sklerose Complex verwenden.)

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 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 GESUNDHEITSLISTUNG)

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

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

Trägersellschaft des MVZ
Humangenetik Köln

[3] MVZ Martinsried GmbH

Trägersellschaft des MVZ Martinsried

ADRESSE FÜR PROBENZUSENDUNG

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

MVZ Berlin-Lichtenberg^[1]

Plauer 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