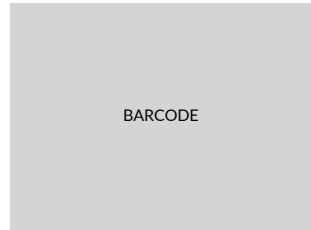


Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG  
**MARFAN-SYNDROM**

Weitere Untersuchungsaufträge finden Sie unter [www.medicover-diagnostics.de](http://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  $\geq 7$  Punkten (von 20) vor

Die Diagnose Marfan-Syndrom kann gestellt werden bei

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

- Aortenwurzel Dilatation (Z ≥ 2) oder -dissektion und Linsenluxation
- Aortenwurzel Dilatation (Z ≥ 2) oder -dissektion und FBN1-Mutation
- Aortenwurzel Dilatation (Z ≥ 2) oder -dissektion und systemische Beteiligung (≥ 7 Punkte, s. nebenstehende Liste)
- Linsenluxation und FBN1-Mutation, die im Zusammenhang mit bekannter Aortenwurzel Dilatation 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 Aortenwurzel Dilatation (Z ≥ 2 über 20 Jahren, Z ≥ 3 unter 20 Jahren)

Weitere Typ 1-Fibrillinopathien

Ektopia Lentis-Syndrom (ELS)

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

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

- Aortenwurzel Dilatation (Z < 2) und systemische Beteiligung (≥ 5 Punkte) ohne Linsenluxation

Mitralklappenprolapsyndrom (MVPS)

- Mitralklappenprolaps, Aortenwurzel Dilatation (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/μl)

**UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG**

Unser Experten-Team steht Ihnen bei Fragen jederzeit zur Verfügung: [info@medicover-diagnostics.de](mailto: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](http://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.**

_____	X	_____	X	_____
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](mailto: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](mailto: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