



**Einsender:**

**Patientendaten:**

- Rechnung:**  Kasse ambulant (Schein Muster 10)  stationär  Selbstzahler  
 privat ambulant  privat stationär

**KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):**

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift).....

**Untersuchungsanforderung Neurologische Erkrankungen / Muskuläre Erkrankungen**

**Untersuchungsgrund:**  diagnostisch  prädiktiv auf familiäre Mutation \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben:**

Stammzelltransplantation:  ja  nein

**Familienanamnese:**

- Patient selbst klinisch betroffen  
 es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor  
 folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: \_\_\_\_\_

**Entnahmedatum / Uhrzeit:**

**Unterschrift:**

**Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:**

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmegerklärung (siehe oben)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Neurologische Erkrankungen

### Therapierelevante Diagnostik des APOE-ε4-Allel

- Testung vor Einsatz von Leqembi  
(eine Genetische Beratung ist vor der Untersuchung nicht erforderlich)  
(Indikation: frühes Stadium der Alzheimer-Krankheit mit bestätigter Amyloid-Pathologie; siehe auch Fachinformation)

**Amyotrophe Lateralsklerose** (40 Gene)

ALS2, ANG, ANXA11, ATXN2, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, CFAP410, CYLD, DAO, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, KIF5A, MATR3, MOBP, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TRPM7, TIA1, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP

**Ataxie** (142 Gene\*)

**CADASIL** (8 Gene)

COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1

**Demenz** (22 Gene)

ABCA7, APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SNCA, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP

**Dystonie** (83 Gene)

ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ANO3, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, C9orf3, CACNA1B, CHCHD2, CIZ1, COL6A3, COX20, DCAF17, DLAT, DNAJC12, DNAJC6, EIF2AK2, FA2H, FBXO7, FITM2, FRRS1L, FTL, GCDH, GCH1, GNAL, GNAO1, GNB1, GPR88, HPCA, KCNN2, KCTD17, KMT2B, LIAS, MECR, NKX2-1, NUP54, PANK2, PARK7, PDE2A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, PTPA, SCN8A, SERAC1, SGCE, SHQ1, SLC18A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPR, SUCLA2, SYNJ1, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TSPOAP1, TUBB4A, VAC14, VPS11, VPS13C, VPS16, WARS2

**Hereditäre Neuropathien**

1. Stufe: PMP22-MLPA

2. Stufe: Genpanel (124 Gene\*)

**Hereditäre Spastische Paraplegie** (92 Gene)

ABHD16A, ACO2, ADAR, ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1 (inkl. MLPA), ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CCT5, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, GAD1, GBA2, GJC2, GPT2, GRID2, HACE1, HEXA, HPDL, HSPD1, IBA57, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KPNA3, L1CAM, MAG, MARS, C12orf65, NIPA1, NT5C2, PCYT2, PGAP1, PI4KA, PLP1, PNPLA6, REEP1, REEP2, RNASEH2B, RNF170, RTN2, SELENO1, SERAC1, SLC16A2, SLC33A1, SPART, SPAST (inkl. MLPA), SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, SYNE1, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, USP8, VPS37A, WASHC5, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27

**Migräne** (27 Gene)

ACVRL1, ALPK1, APP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CCM2, COL4A1, COL4A2, CSNK1D, ENG, ESR1, HTRA1, KCNA1, KCNK18, KRIT1, NOTCH3, PDCD10, PRRT2, POLG, SCN1A, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1, SMAD4, TNF, TREX1

**Hemiplegische Migräne** (7 Gene)

ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1

**Neurodegeneration mit Eisenablagerungen** (11 Gene)

ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FBXO7, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45

**Parkinson** (46 Gene)

ADH1C, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATXN2, ATXN3, ATXN8OS, C19orf12, CHCHD2, DCTN1, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA1, GCH1, GIGYF2, GRN, HTRA2, LRRK2, MAPT, PANK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKN, PRKRA, PSAP, PTPA, RAB32, RAB39B, SLC18A2, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPR, SYNJ1, TAF1, TBP, TH, UCHL1, UQCRC1, VPS13C, VPS35

**Paroxysmale Dyskinesie** (10 Gene)

DEPDC5, ECHS1, KCNA1, KCNMA1, NKX2-1, PDHA1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1

**Periodische Paralysen** (6 Gene)

ATP1A2, CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4A

**Small-Fiber-Neuropathie** (4 Gene)

SCN10A, SCN11A, SCN9A, TRPA1

**Tremor** (4 Gene)

DRD3, FUS, LINGO1, TENM4

\* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

### Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen.  
Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.

Patientenname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Muskuläre Erkrankungen

### **Gliedergürtelmuskeldystrophie** (45 Gene)

*ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, ISPD, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GMPPB, HMGCR, HNRNPDL, JAG2, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPCL11, TRIM32, TTN, VMA21*

### **Kongenitale myasthene Syndrome** (48 Gene)

*ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2*

### **Kongenitale und distale Myopathien** (93 Gene)

*ABCC9, ACTA1, ACTN2, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, FXR1, GNE, HACD1, HSPB8, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, LRP12, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MICU1, MSTO1, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYH2, MYH7, MYL1, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A21, SLC25A42, SOD1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TIMM22, TK2, TMEM65, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, YARS2*

### **Metabolische Myopathie** (49 Gene)

*ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG2, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2*

### **Muskuläre Erkrankungen (Gesamtpanel)** (270 Gene\*)

### **Rhabdomyolyse** (50 Gene)

*ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMACR, AMPD1, ANO5, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CPT1A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HADHA, HADHB, ISCU, LPIN1, MLIP, OBSCN, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG, PYGM, RYR1, SCN4A, SGCA, SGCG, SIL1, SLC22A5, SLC25A20, TANGO2, TK2, TSEN54*

### **Skapuloperoneale Myopathie** (9 Gene)

*CAPN3, CAV3, DES, FKRP, GAA, MYH7, SGCA, TRPV4, VCP*

### **Spinale Muskelatrophie** (33 Gene)

*AARS, ASAHI, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC8, GARS, HEXA, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTAN1, SYT2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, YARS*

\* Auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden.

#### Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.



## Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung

Name: \_\_\_\_\_ geb. \_\_\_\_\_

Ich bin in einem persönlichen Beratungsgespräch über die mich /die von mir betreute Person betreffende medizinisch-genetische Fragestellung, die hierfür bestehenden Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik sowie über deren Wesen, Bedeutung und Tragweite aufgeklärt worden. Eine ausreichende Bedenkzeit wurde mir eingeräumt. Es steht mir frei, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen oder auf die Mitteilung des Ergebnisses der Untersuchung zu verzichten. Ich kann jederzeit die Vernichtung aufbewahrten Probenmaterials verlangen.

Meine personenbezogenen Daten und medizinischen Befunde werden nach den Regeln der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) und der ärztlichen Schweigepflicht behandelt. Ich habe das Recht zur Löschung meiner personenbezogenen Daten, soweit sie nicht der gesetzlichen Aufbewahrungspflicht unterliegen. Ich bin damit einverstanden, dass an der beauftragten medizinischen Untersuchung auch andere medizinische Labore beteiligt werden, falls dies erforderlich ist. Diese Einrichtungen unterliegen ebenfalls der ärztlichen Schweigepflicht. Angesichts der besonderen Schutzwürdigkeit genetischer Daten erfolgt keine Übermittlung der genetischen Befunde in die elektronische Patientenakte.

**Ich willige in die mir angebotene genetische Diagnostik wegen**

\_\_\_\_\_ ein.

Weiterhin erkläre ich mich gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) einverstanden mit:

Aufbewahrung verbleibenden Probenmaterials zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bzw. für eventuelle künftige neue Abklärungsmöglichkeiten ohne Befristung.  ja  nein

Möglichkeit des Einsatzes verbleibenden Probenmaterials in anonymisierter Form für Qualitätssicherung, Methodenentwicklung und Forschungszwecke.  ja  nein

Mitteilung eventueller Zusatzbefunde, sofern diese medizinisch bedeutsam sind.  ja  nein

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus, ohne dass hierauf Anspruch erhoben wird.  ja  nein

Möglichkeit der Heranziehung der Ergebnisse zur genetischen Beratung von Mitgliedern meiner Familie.  ja  nein

Zusendung der Untersuchungsergebnisse an den zuweisenden Arzt,

sowie an: \_\_\_\_\_

Ort, Datum

Unterschrift (Patient, gesetzlicher Vertreter)

Unterschrift des beratenden Arztes: \_\_\_\_\_