

## Indikationsbezogene Anforderung - Augenerkrankungen

Dieses Formular ist nur gültig in Kombination mit dem Formular  
 „Anforderung und Einwilligung nach dem GenDG zu einer molekulargenetischen Diagnostik“

### Für gesetzlich versicherte Patienten

Nach den neuen EBM-Ziffern (ab Juli 2016) können bei gesetzlich versicherten Patienten bis zu 25 Kilobasen (kb) kodierender Region sequenziert werden. Daher haben wir für Sie **krankheitsspezifische Gen-Sets bis je 25 kb** erstellt, die wir standardmäßig analysieren. Wird in diesem Gen-Set keine Mutation nachgewiesen, können nach Genehmigung der Krankenkasse weitere Gene analysiert werden.

Sollte das Gen/die Gene, welche/s Sie analysieren wollen, nicht Teil des Standardsets sein, ist es möglich, das gewünschte Gen bzw. **ein individuelles Gen-Set** (mit maximal 25 kb) hier einzutragen:

1. \_\_\_\_\_ 2. \_\_\_\_\_ 3. \_\_\_\_\_ 4. \_\_\_\_\_ 5. \_\_\_\_\_ 6. \_\_\_\_\_

### Für privat versicherte Patienten und Selbstzahler

Für privat versicherte Patienten empfehlen wir, vor Beginn der molekulargenetischen Untersuchung eine Kostenzusage der Krankenkasse einzuholen und uns diese vorzulegen. Bei Selbstzahlern bitten wir ebenfalls um die Kostenzusage.

Einen Kostenvoranschlag erhalten Sie auf Anfrage ([molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de](mailto:molekulargenetik.humangenetik@uniklinik-freiburg.de)).

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Angeborene stationäre Netzhautdystrophie</b><br><i>GNAT1, RHO, NYX, CACNA1F, TRPM1, LRIT3</i>   6 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Morbus Stargardt und Makuladystrophien</b><br><i>ABCA4, BEST1, CNGB1, CRB1, ELOVL4, IMPG1, IMPG2, PROM1, PRPH2, RPGR</i>   10 Gene  |
| <input type="checkbox"/> <b>Achromatopsie</b><br><i>CNGB3, CNGA3, GNAT2, PDE6C, PDE6H</i>   5 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Zapfen- und Zapfen-Stäbchen-Dystrophie</b><br><i>ABCA4, GUCY2D, RPGR, CRX, RPRH2, RPGRIP1, PROM1, CNGB3</i>   8 Gene<br>weitere Gene nach Genehmigung   6 Gene<br><i>ADAM9, AIPL1, CNGA3, PDE6C, CERKL, KCNV2</i> |
| <input type="checkbox"/> <b>Chorioideremie</b><br><i>CHM, RPE65, OAT</i>   3 Gene   | <input type="checkbox"/> <b>Frühkindlicher Nystagmus</b><br><i>FRMD7</i>  |
| <input type="checkbox"/> <b>Leber'sche Amaurose</b><br><i>GUCY2D, RPE65, AIPL1, CRB1, RPGRIP1, LCA5, NMNAT1, CEP290, IMPDH1</i>   9 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Hornhautdystrophien</b><br><i>DCN, CHST6, COL8A2, GSN, KRT12, KRT3, PIKFYVE, SLC4A11, TACSTD2, TGFB1, UBIAD1, ZEB1</i>   12 Gene  |
| <input type="checkbox"/> <b>Leber'sche hereditäre Optikus-Neuropathie (LHON)</b><br><i>MT-ND1, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND6L</i>   5 Gene  | <input type="checkbox"/> <b>Aderhautmelanom</b><br><i>GNA11, GNAQ</i> (jeweils Exon 4 und 5) sowie Chromosom 3 Status   |
| <input type="checkbox"/> <b>Optikusatrophie</b><br><i>OPA1, OPA3, MFN2, TMEM126A, NBAS, RTN4IP1, SLC25A46</i>   7 Gene  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>Retinitis pigmentosa (Auswertung bis zu 25 kb kodierender Sequenz)</b><br><i>ABCA4, ADGRA3, ADIPOR1, AGBL5, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C2ORF71, C8ORF37, CA4, CDH16, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CTNNA1, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, GNAT1, GUCA1B, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIAA1549, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MVK, NAALADL1, NEK2, NEUROD1, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RCBTB1, RDH12, RDH5, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SAMD11, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, SPP2, TOPORS, TRNT1, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513</i> |   |