

## Medizinische Genetik

	<p><b>Patient</b></p> <p>Name: _____</p> <p>Vorname: _____</p> <p>Geburtsdatum: _____</p> <p>Geschlecht: <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich</p> <p>Adresse: _____</p> <p>PLZ, Ort: _____</p>	<p><b>Auftraggeber</b></p> <p>Adresse oder Stempel (Druckbuchstaben)</p> <p>Befundkopie an: _____</p>
Tagesnummer (für Labor reserviert)	<p><b>Einverständniserklärung</b></p> <p>Mit seiner Unterschrift bestätigt der anfordernde Arzt, dass er die betroffene Person nach den geltenden gesetzlichen Vorschriften aufgeklärt und ihr Einverständnis eingeholt hat (einschliesslich bezüglich der Analysekosten, welche allenfalls von der Krankenkasse nicht übernommen werden). Für molekulargenetische Analysen wird eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten benötigt. Formulare können wir Ihnen gerne zukommen lassen.</p> <p>Ort / Datum: _____</p> <p>Unterschrift des anfordernden Arztes: _____</p>	<p><b>Rechnung an:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Patient*in</p> <p><input type="checkbox"/> Spital / Zuweiser <input type="checkbox"/> ambulant</p> <p><input type="checkbox"/> stationär</p>
	<p><b>Entnahmedatum und Zeit</b></p> <p>Datum: _____ Uhrzeit: _____</p>	
	<p><b>Untersuchungsmaterial</b></p> <p><input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut <input type="checkbox"/> EDTA-Knochenmark</p> <p><input type="checkbox"/> DNA (Nr.: _____) <input type="checkbox"/> Anderes: _____</p> <p>(Kinder, Erwachsene 5-10ml; Kleinkinder min. 1ml; Versand: ungekühlt, A-Post)</p>	
Tagesnummer (für Labor reserviert)	<p><b>Klinische Angaben / Bemerkungen / Diagnosen</b></p> <p>Indexpatient*in: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein</p> <p>Falls Nein: Verhältnis zum Indexpatienten: _____</p> <p>Ethnie: _____</p> <p>Patient*in ist: <input type="checkbox"/> gesund <input type="checkbox"/> symptomatisch (bitte beschreiben)</p> <p>Familienanamnese:</p>	<p><b>Hämatologische Neoplasien</b></p> <p><input type="checkbox"/> Verdacht</p> <p><input type="checkbox"/> Verlauf</p> <p><input type="checkbox"/> Rezidiv</p> <p><input type="checkbox"/> AML <input type="checkbox"/> ALL <input type="checkbox"/> CML</p> <p><input type="checkbox"/> CLL <input type="checkbox"/> MDS <input type="checkbox"/> MPN</p> <p><input type="checkbox"/> PV <input type="checkbox"/> ET <input type="checkbox"/> PMF</p> <p><input type="checkbox"/> _____</p>
	<p><b>Analysenbeginn:</b></p> <p><input type="checkbox"/> Sofort</p> <p><input type="checkbox"/> Nach Zustellung der Kostengutsprache (Bitte Kopie an uns)</p> <p><input type="checkbox"/> Zunächst nur asservieren (DNA-Banking)</p>	<p><b>Kontakt:</b></p> <p>Dr. rer. nat. Martin Hergersberg, FAMH Med. Genetik Tel.: +41 58 580 93 70 martin.hergersberg@zlmsg.ch</p> <p>MSc Yannick Gerth, Kand. FAMH Med. Genetik Tel.: +41 58 580 93 68 yannick.gerth@zlmsg.ch</p>



# Medizinische Genetik

Hämatologische Neoplasien	Spezifische Testung	Strip Assays
<input type="checkbox"/> JAK2 V617F qualitativ <input type="checkbox"/> JAK2 V617F quantitativ <input type="checkbox"/> Calreticulin (Fragmentanalyse) <input type="checkbox"/> FL T3 ITD & TKD (Fragmentanalyse) <input type="checkbox"/> NPM1 (Typ A, B & D) <input type="checkbox"/> NPM1 Verlauf <input type="checkbox"/> Typ A <input type="checkbox"/> Typ B <input type="checkbox"/> Typ D <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR-ABL (Diagnose) <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR-ABL %IS (quantitative Verlaufskontrolle, 10ml EDTA-Blut) <input type="checkbox"/> t(15;17) PML-RARA <input type="checkbox"/> t(8;21) AML1-ETO <input type="checkbox"/> inv(16) CBFβ-MYH11 <input type="checkbox"/> HemaVision 7Q [t(1;19), t(4;11), t(8;21), t(9;22), t(12;21), t(15;17), inv(16)] <input type="checkbox"/> c-KIT D816V (Mastozytose) <input type="checkbox"/> Myeloisches NGS Panel (Mutationen) <input type="checkbox"/> Myeloisches NGS Panel (Mutationen & Rearrangements, n=112) <input type="checkbox"/> NGS Panel Myeloproliferative Neoplasien (JAK2 V617F, JAK2 Exon 12, CALR, MPL) <input type="checkbox"/> Lymphatisches NGS Panel (Mutationen)	<input type="checkbox"/> Faktor II (Prothrombin) 20210G>A <input type="checkbox"/> Faktor V Leiden (1691G>A, R506Q) <input type="checkbox"/> ACE (Insertion/Deletion) <input type="checkbox"/> Faktor XIII V34L <input type="checkbox"/> PAI1 (Promoter 4G/5G) <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz (-13910C>T) <input type="checkbox"/> Alpha Antitrypsin (Pi*S / Pi*Z) <input type="checkbox"/> ApoE (ε Genotyp) <input type="checkbox"/> HFE (C282Y, H63D) <input type="checkbox"/> HLA-B27 <input type="checkbox"/> CYP2C9 (Sanger-Seq. Exone 3,5,7; CYP2C9*2/*3/*5/*6/*8/*11)	<input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV, 12 Mutationen) <input type="checkbox"/> Zystische Fibrose (CFTR, 35 Mutationen) <input type="checkbox"/> CVD (12 Mutationen) <input type="checkbox"/> α-Globin (α-Thalassämie, 21 Mutationen) <input type="checkbox"/> β-Globin (β-Thalassämie, MED, IME, SEA, 22 Mutationen, bitte Ethnie angeben) <input type="checkbox"/> Fructose-Intoleranz (LCT, ALDOB, 2/4 Mutationen)
Gezielte Analyse der häufigsten Mutationen. Auftrag kann <u>ohne</u> vorgängige Kostengutsprache durch den Versicherer erteilt werden. Strip Assays beruhen auf Hybridisierungs-Streifen und erfassen die definierten und häufigsten Mutationen.		

## Gen-Panel Diagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung (NGS)

Die Kosten für die Analyse mittels NGS betragen CHF 2900.- für 1-10 Gene, CHF 3300.- für 11-100 Gene sowie CHF 3800.- für >100 Gene; zzgl. DNA- oder RNA-Extraktion pro Primärprobe (CHF 61.-). Die Verordnung einer Analyse von >10 Genen muss gemäss eidgenössischer Analysenliste durch einen Arzt mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik erfolgen. Für eine Kostenübernahme durch die Krankenkassen ist eine vorgängige Kostengutsprache an den Versicherer notwendig. Für Keimbahnuntersuchungen wird eine Einverständniserklärung nach GUMG benötigt, Formulare können wir Ihnen gerne zukommen lassen.

Kostengutsprache:  liegt vor  Beantragt  Abgelehnt  Wiedererwägung

### Endokrinologische Erkrankungen

- Familiäre Hypercholesterinämie (LDLR, APOB, APOE, PCSK9, LDLRAP1, STAP1, LIPA, ABCG8, ABCG5, CYP27A1; LDL-C Score)
- Hypertriglyceridämie (LPL, APOC2, LMF1, GPIIIBP1, APOA5, LIPC)
- Hypolipoproteinämie (APOB, PCSK9, ANGPTL3, MTTP, SAR1B, APOA1, APCA1, LCAT, CETP)
- MODY Typ 1-14 (HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B, INS, ABCC8, APPL1, BLK, CEL, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1, 2, 4 (MEN1, RET, CDKN1B)
- Paragangliom/Phäochromozytom (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, MAX, TMEM127, RET, FH, VHL, SLC25A11, DLST, KIF1B, GDNF)
- Von Hippel Lindau (VHL)
- Primärer Hyperparathyreoidismus (CCND1, CDC73, MEN1, RET, CDKN1B, CASR, GNA11, AP2S1, GCM2)
- Fam. Hypokalziurische Hyperkälzämie (CASR, GNA11, AP2S1)
- Prolaktinom (AIP, CDH23, GPR101, CDKN1B, PRKAR1A, MEN1)
- Carney-Komplex (PRKAR1A)
- Hyperaldosteronismus (CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5, CLCN2, CACNA1D, CACNA1H, ARMC5)

### Hämatologische Erkrankungen

- Thrombophilie (F2, F5, PROC, PROS1, THBD, SERPINC1)
- Hämophilie (F2, F5, F7, F8, F9, F10, F11, F12, FGA, FGB, FGG, VWF)
- Faktor 13 Defizienz (F13A1, F13B)
- Bernard-Soulier Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP5, GP9)
- Glanzmann Syndrom (ITGA2B, ITGB3, ITGA2)
- Diamond-Blackfan Anämie Typ 1, 3-20 (RPL5/11/15/18/26/27/31/35/35A, RPS7/10/15A/17/19/24/26-29, TSR2, GATA1)
- Schwachman-Diamond Syndrom (SBDS, EFTUD1, DNAJC21, SRP54)
- Hereditäre Spherozytose (ANK1, SPTB, SPTA1, SLC4A1, EPB42)
- Hereditäre Hämochromatose (HFE, HJV, HAMP, TFR2, SLC40A1, FTH1, FTL, BMP2, BMP6, CP)
- Sideroblastische Anämie (ALAS2, SLC25A38, GLRX5, ABCB7, STEAP3, SLC11A2, TMPRSS6)
- Angeborene Neutropenie (ELANE, GFI1, HAX1, G6PC3, VPS45, JAGN1, CSF3R, SRP54, WAS, LAMTOR2, TAZ, VPS13B)
- aHUS (C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, DGKE, THBD, CAPG, SERPING1)
- Upshaw-Schulman Syndrom (ADAMTS13)

### Stoffwechsel Erkrankungen

- Morbus Wilson (ATP7B)
- Morbus Gaucher (GBA)
- Morbus Fabry (GLA)
- Galaktosämie (GALT)
- G6PDH-Mangel (G6PD)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Hereditäre Pankreatitis (PRSS1, SPINK1, CFTR, CTSC, CASR, CPA1, PRSS2, KRT8)
- Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA15, STAC3)
- Dyskeratosis congenita (ACD, WRAP53, DKC1, NHP2, PARN, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, NOP10)
- Harnstoffzyklus-Defekte (ARG1, ASL, ASS1, CPS1, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15)
- Hyperbilirubinämie (UGT1A1, ABCC2, SLC2A1, SLC01B3, SLC01B1, SLC12A13, ATP8B1, AMACR)
- FGFR Craniosynostosis Syndrome (FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, POR, RAB23)

### Rheumatologische Erkrankungen

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
- Rekurrente Fiebersyndrome (MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3)
- Diverse Gene (F3, P2RY12, HRG, LMAN1, SERPINE1, GGCX, MCFD2, SERPINF2, PLAT, PLG, SERPIND1, ACE, ACE2)

### Diverses

DNA-Extraktion / DNA-Banking (CHF 61.-)  RNA-Extraktion / RNA-Banking (CHF 61.-)

MLPA (CHF 350.-): \_\_\_\_\_

Trägerschaftsabklärung auf familiäre / spezifische Mutation mittels Sanger-Sequenzierung: \_\_\_\_\_  
(Kosten CHF 61.- + 215.- + 100.-; falls vorhanden, Blut-/DNA-Probe des Indexpatienten beilegen)

Myeloisches NGS Panel (MYS)	<b>Mutationen: 9 vollständige Gene und 21 Hotspots</b> <b>Vollständige Gene:</b> CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, JAK2, RUNX1, TET2, ZRSR2 <b>Hotspots (Exon):</b> ABL1 (4-9), ASXL1 (9,11,12,14), BRAF (15), CALR (9), CBL (8,9), FLT3 (13-15,20), HRAS (2,3), IDH1 (4), IDH2 (4), KIT (2,8-11,13,17,18), KRAS (2,3), MPL (10), NPM1 (10,11), NRAS (2,3), PTPN11 (3,7-13), SETBP1 (4), SF3B1 (10-16), SRSF2 (1), TP53 (2-11), U2AF1 (2,6), WT1 (6-10) <b>Rearrangements</b> (n=112 mit 123 Genen)
Lymphatisches NGS Panel (LYS)	<b>Mutationen: 32 vollständige Gene und 22 Hotspots</b> <b>Vollständige Gene:</b> ARID1A, B2M, BCL2, CCND3, CD58, CDKN2A, CDKN2B, CHD2, CIITA, CXCR4, EP300, FOXO1, GNA13, ID3, IRF4, KMT2A, KMT2D, MAL, MEF2B, MYC, MYD88, NFKBIE, PAX5, PIM1, POT1, PRDM1, PTPN1, REL, SOCS1, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53 <b>Hotspots (Exon):</b> ATM (57-63), BCL6 (8,9), BIRC3 (3-9), BRAF (15), BTK (15), CARD11 (4-9), CCND1 (1), CD79A (4,5), CD79B (5,6), CREBBP (27-30), EZH2 (16,18), FBXW7 (9,10), KRAS (2,3), NOTCH1 (34), NOTCH2 (26-28,34), NRAS (2,3), PLCG2 (17-23), PTEN (5), SF3B1 (14,15), STAT6 (9-14), TCF3 (18,19), XPO1 (15-18)

## Einverständniserklärung genetische Untersuchungen in der Keimbahn mittels Hochdurchsatzsequenzierung

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_

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

Ich bestätige, dass ich im Rahmen eines Informationsgesprächs über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt worden bin. Ich habe diese verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

### Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analyse(n):

\_\_\_\_\_  pränatal  postnatal  prädiktiv/präsymptomatisch

Für folgende **Erkrankung**: \_\_\_\_\_

Aus folgender **Probe** (z.B. Blut, Fruchtwasser, Gewebe): \_\_\_\_\_

### Ich wünsche die Untersuchung:

- Nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache  JA  NEIN
- Auch bei fehlender Kostengutsprache (Ich trage die Kosten von \_\_\_\_\_ notfalls selbst)  JA  NEIN

### Zufallsbefunde: Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte «Zufallsbefunde»), wünsche ich, wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

- Veranlagung für Erkrankung, für die die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind.  JA  NEIN
- Veranlagung für Erkrankung, für die es zurzeit keine Vorsorgemassnahmen/Behandlung gibt.  JA  NEIN
- Anderer Entscheid: \_\_\_\_\_

*Falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten.*

### Ich gebe mein Einverständnis zur Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials:

- Für eventuelle Nachuntersuchungen Falls Sie **NEIN** ankreuzen wird Ihre Probe nach der Analyse vernichtet!  JA  NEIN
- Zur Qualitätssicherung in anonymer Form  JA  NEIN  
(die im Labor notwendig ist, um Analysen in Zukunft durchführen und weiterentwickeln zu können)
- Für eventuelle Forschungsprojekte (gesonderte Einwilligung erforderlich)  JA  NEIN

Unterschrift: \_\_\_\_\_ Ort, Datum: \_\_\_\_\_

(Eltern / rechtlicher Vertreter wo nötig)

### Aufklärende/r Ärztin/Arzt

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäss dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_

Ort, Datum: \_\_\_\_\_ **Unterschrift:** \_\_\_\_\_

**Stempel:**