ZENTRUM FÜR LABORMEDIZIN

Molekulargenetik
Frohbergstr. 3, Postfach 1217, 9001 St. Gallen
Tel. 058 580 92 00, Fax 058 580 95 30, www.zlmsg.ch
akkreditiert nach ISO/IEC 17025 (STS 0155)

Medizinische Genetik

Bitte Felder schwarz markieren: ▬ richtig ☒ falsch

Patientenetikette

Patient*in

Name

Vorname

Geburtsdatum ☐ männlich ☐ weiblich

Adresse

PLZ, Ort

Sozialvers.-Nr.

Adresse oder Stempel (Druckbuchstaben):

Befundkopien an:

Behandlungsart: ☐ Konsultation/Besuch
☐ Vorsorge/Prävention ☐ Schwangerschaft

Rechnung an:

☐ Versicherung
☐ Auftraggeber ☐ ambulant ☐ stationär
☐ Andere:

Versicherung
Versicherten-/Schadens-/
IV-Verfügungs-Nr.

Einverständniserklärung

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.

Ort / Datum:

Unterschrift des anfordernden Arztes:

Entnahmedatum und -zeit

Tag ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ 11 ☐ 12 ☐ 13 ☐ 14 ☐ 15 ☐ 16 ☐ 17 ☐ 18 ☐ 19 ☐ 20 ☐ 21 ☐ 22 ☐ 23 ☐ 24 ☐ 25 ☐ 26 ☐ 27 ☐ 28 ☐ 29 ☐ 30 ☐ 31

Monat ☐ 1 ☐ 2 ☐ 3 ☐ 4 ☐ 5 ☐ 6 ☐ 7 ☐ 8 ☐ 9 ☐ 10 ☐ 11 ☐ 12

Uhrzeit:

Untersuchungsmaterial

☐ EDTA-Vollblut
☐ DNA (Nr.)
(Kinder, Erwachsene 5-10ml; Kleinkinder min. 1ml; Versand ungekühlt, A-Post)
☐ EDTA-Knochenmark
☐ Anderes:

Klinische Angaben / Bemerkungen / Diagnosen

Indexpatient*in: ☐ Ja ☐ Nein

Falls Nein: Verhältnis zum Indexpatienten:

Ethnie:

Patient*in ist: ☐ gesund
☐ symptomatisch (bitte beschreiben)

Familienanamnese:

Hämatologische Neoplasien

☐ Verdacht
☐ Verlauf
☐ Rezidiv

☐ AML ☐ ALL ☐ CML
☐ CLL ☐ MDS ☐ MPN
☐ PV ☐ ET ☐ PMF
☐

Tagesnummer (für Labor reserviert)

IKCH21

Analysenbeginn:

☐ Sofort

☐ Nach Zustellung der Kostengutsprache
(Bitte Kopie an uns)

☐ Zunächst nur asservieren
(DNA-Banking)

Kontakt:

Dr. rer.nat. Martin Hergersberg, FAMH Med. Genetik
Tel.: 058 580 93 70
martin.hergersberg@zlmsg.ch

MSc Yannick Gerth, FAMH Med. Genetik
Tel. 058 580 93 68
yannick.gerth@zlmsg.ch

Medizinische Genetik

Hämatologische Neoplasien

- ☐ JAK2 V617F qualitativ
- ☐ JAK2 V617F quantitativ
- ☐ Calreticulin (Fragmentanalyse)
- ☐ FLT3 ITD & TKD (Fragmentanalyse)
- ☐ NPM1 (Typ A, B & D)
  NPM1 Verlauf ☐ Typ A ☐ Typ B ☐ Typ D
- ☐ t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p190, p210, p230; 10mL EDTA-Blut)
- ☐ t(9;22) BCR::ABL p210 (Verlauf (%IS); 10mL EDTA-Blut)
- ☐ t(9;22) BCR::ABL p190 (Verlauf; 10mL EDTA-Blut)
- ☐ t(15;17) PML::RARA
- ☐ t(8;21) RUNX1::RUNX1T1
- ☐ inv(16) CBFB::MYH11
- ☐ HemaVision 7Q [t(1;19), t(4;11), t(8;21), t(9;22), t(12;21), t(15;17), inv(16)]
- ☐ c-KIT D816V (Mastozytose)
- ☐ Myeloisches NGS Panel (Mutationen)
- ☐ Myeloisches NGS Panel (Mutationen & Rearrangements, n=112)
- ☐ NGS Panel Myeloproliferative Neoplasien (JAK2 V617F & Exon 12, CALR, MPL)
- ☐ Lymphatisches NGS Panel (Mutationen)

Spezifische Testung

- ☐ Faktor II (Prothrombin) 20210G>A
- ☐ Faktor V Leiden (1691G>A, R506Q)
- ☐ ACE (Insertion/Deletion)
- ☐ Faktor XIII V34L
- ☐ PAI1 (Promoter 4G/5G)
- ☐ Laktose-Intoleranz (-13910C>T)
- ☐ Hereditäre Fruktose-Intoleranz (Sanger-Seq. ALDOB; Exone 4,5,9)
- ☐ Alpha-1-Antitrypsin (Pi*S / Pi*Z)
- ☐ ApoE (Epsilon-Genotyp)
- ☐ HFE (C282Y, H63D)
- ☐ HLA-B27
- ☐ CYP2C9 (Sanger-Seq. Exone 3,5,7; CYP2C9*2/*3/*5/*6/*8/*11)
- ☐ Faktor VIII Intron 22/Intron 1 Inversion IS-PCR (V.a. schwere Hämophilie A)
- ☐ DPYD Genotypisierung
- ☐ Familiäres Mittelmeerfieber (Sanger-Seq. MEFV; Exone 2,3,5,10)
- ☐ Zystische Fibrose (CFTR-Screening; 50 häufigste Mutationen)
- ☐ Alpha-Thalassämie (Deletionsanalyse: HBA-MLPA)
- ☐ HBA Sequenzierung (nur bei unauffälligen HBA-MLPA)
- ☐ Beta-Thalassämie (HBB-Sequenzierung)

Gen-Panel Diagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung (NGS)

Die Kosten für die Analyse mittels NGS betragen CHF 2610.- für 1-10 Gene, CHF 2970.- für 11-100 Gene sowie CHF 3420.- für >100 Gene; zzgl. DNA- oder RNA-Extraktion pro Primärprobe (CHF 54.90). 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, CYP7A1; LDL-C Score)
- ☐ **Hypertriglyzeridämie** (LPL, APOC2, LMF1, GPIHBP1, APOA5, LIPC, CREB3L3, GPD1)
- ☐ **Hypolipoproteinämie** (APOB, PCSK9, ANGPLT3, MTTP, SAR1B, APOA1, APCA1, LCAT, CETP)
- ☐ **MODY Typ 1-14** (HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B, INS, ABCC8, APPL1, BLK, CEL, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1, ONECUT1, RFX6)
- ☐ **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, TRIM37, EPAS1)
- ☐ **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)
- ☐ **Shwachman-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) VTN, MMACHC)
- ☐ **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, CTRC, 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, SLCO1B3, SLCO1B1, SLC12A13, ATP8B1, AMACR)
- ☐ **FGFR Craniosynostosis Syndrome** (FGFR1, FGFR2, FGFR3, TWIST1, POR, RAB23)

Rheumatologische Erkrankungen

- ☐ **Familiäres Mittelmeerfieber** (MEFV)
- ☐ **Rekurrente Fiebersyndrome** (MEFV, MVK, TNFRSF1A, NLRP3, NOD2, TNFAIP3, PSTPIP1, ADA2, NLRP1, NLRC4, AIM2, IL1RN, NRLP12)
- ☐ **Diverse Gene** (F3, P2RY12, HRG, LMAN1, SERPINE1, GGCX, MCFD2, SERPINF2, PLAT, PLG, SERPIND1, ACE, ACE2)

Diverses

- ☐ DNA-Extraktion / DNA-Banking (CHF 54.90)
- ☐ RNA-Extraktion / RNA-Banking (CHF 54.90)
- ☐ MLPA (CHF 315.-): _____
- ☐ Trägerschaftsabklärung auf familiäre / spezifische Mutation mittels Sanger-Sequenzierung: _____
  (Kosten CHF 54.90 + 193.50 + 90.- ; falls vorhanden, Blut-/DNA-Probe des Indexpatienten beilegen)

Myeloisches NGS Panel (MYS)	**Mutationen: 9 vollständige Gene und 21 Hotspots** **Vollständige Gene:** CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, JAK2, RUNX1, TET2, ZRSR2 **Hotspots (Exon):** 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) **Rearrangements:** (n=112 mit 123 Genen)
Lymphatisches NGS Panel (LYS)	**Mutationen: 32 vollständige Gene und 22 Hotspots** **Vollständige Gene:** 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 **Hotspots (Exon):** 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)

ZENTRUM FÜR
LABORMEDIZIN

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 anonymisierter 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:

Zentrum für Labormedizin

Frohbergstrasse 3, Postfach 1217, 9001 St. Gallen
T +41 58 580 92 00, F +41 58 580 95 30, info@zlmsg.ch
www.zlmsg.ch

akkreditiert nach ISO/IEC17025 (STS 155)

KCHI Klinische Chemie, Hämatologie und Immunologie
HM Humanmedizinische Mikrobiologie
VD Veterinärdiagnostik