

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 ☐ EDTA-Knochenmark ☐ DNA (Nr. _____) ☐ Anderes: _____ (Kinder, Erwachsene 5-10ml; Kleinkinder min. 1ml; Versand ungekühlt, A-Post)			
Tagesnummer (für Labor reserviert)	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 ☐ _____	
	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	
	IKCH21			

Medizinische Genetik

Hämatologische Neoplasien	Spezifische Testung	
☐ 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) CBFβ::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)	☐ 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	Hämatologische Erkrankungen	Stoffwechsel 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, ANGPTL3, MTPP, 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)	☐ 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)	☐ 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)

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, CITA, 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)

Einverständniserklärung zu genetischen Untersuchungen

Name/Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Erkrankung/klinische Befunde: _____

Genetische Analyse(n): _____

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) über die verschiedenen Aspekte der geplanten genetischen Untersuchungen aufgeklärt worden bin. Ich habe die Informationen verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit um meine Entscheidung zu treffen. Ich gebe meine Einwilligung für die Durchführung der vorgeschlagenen medizinisch-genetischen Laboruntersuchungen bei mir resp. bei meinem Kind/Mündel.

Kosten: Ich wünsche die oben aufgeführten Untersuchung(en)
nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache.
auch bei fehlender Kostengutsprache (ich trage die Kosten notfalls selbst).

Resultate: Ich möchte informiert werden
nur über die Ergebnisse der Untersuchung im Zusammenhang mit meiner Fragestellung.*
auch über Zufallsbefunde (Überschussinformation) mit möglicher Bedeutung für die eigene Gesundheit oder die von Angehörigen.*
auch über Anlageträgerschaft für rezessive Erkrankungen.
anderes/Bemerkungen: _____

* bei Genom-/Exom-weiten Analysen

Aufbewahrung: Asservierte Untersuchungsproben und relevante Analysendaten werden als Teil des Patientendossiers und zur Qualitätssicherung, sofern möglich, 20 Jahre aufbewahrt.

Ich gebe darüber hinaus mein Einverständnis, dass meine Daten und Proben **verschlüsselt (pseudonymisiert)** weiterverwendet werden dürfen:

- Zur diagnostischen Validierung von Geräten und neuen Untersuchungsverfahren.
 - Zu Aus-/Weiter- und Fortbildungszwecken.
- für eventuelle Forschungsprojekte (gesonderte Einwilligung erforderlich).

Unterschrift: _____
(Eltern/rechtliche Vertreter wo nötig)

Ort, Datum: _____

Aufklärende klinische Fachperson

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäss dem geltenden Gesetz über genetische Untersuchungen am Menschen (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) aufgeklärt zu haben und allfällige Fragen beantwortet zu haben.

Name/Vorname: _____

Stempel: _____

Ort, Datum: _____

Unterschrift: _____