

Medizinische Genetik

Keimbahn-Analysen

Bitte Felder schwarz markieren: richtig falsch

	Patient*in		Adresse oder Stempel (Druckbuchstaben):	
	Name _____ Vorname _____ Geburtsdatum _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich Adresse _____ PLZ, Ort _____ Sozialvers.-Nr. _____		Arzt: _____ HIN-Email: _____ Befundkopien an: _____	
	Untersuchungsmaterial		Rechnung an:	
	<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut (3-5 ml) <input type="checkbox"/> EDTA-Knochenmark (3-5 ml) <input type="checkbox"/> Speichel <input type="checkbox"/> Haarfollikel <input type="checkbox"/> DNA (Nr. _____) <input type="checkbox"/> _____ (Entnahmegefäss mit Namen und Geburtsdatum beschriften, Versand bei Raumtemperatur mit A-Post)		<input type="checkbox"/> Patient*in <input type="checkbox"/> Versicherung <input type="checkbox"/> Auftraggeber <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Andere: _____ Versicherung _____ Versicherten-/Schadens-/IV-Verfügungs-Nr. _____	
Entnahmedatum und -zeit				
Tag <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 6 <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 8 <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 10 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12 <input type="checkbox"/> 13 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15 <input type="checkbox"/> 16 <input type="checkbox"/> 17 <input type="checkbox"/> 18 <input type="checkbox"/> 19 <input type="checkbox"/> 20 <input type="checkbox"/> 21 <input type="checkbox"/> 22 <input type="checkbox"/> 23 <input type="checkbox"/> 24 <input type="checkbox"/> 25 <input type="checkbox"/> 26 <input type="checkbox"/> 27 <input type="checkbox"/> 28 <input type="checkbox"/> 29 <input type="checkbox"/> 30 <input type="checkbox"/> 31 Monat <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 6 <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 8 <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 10 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12 Uhrzeit: _____				
Klinische Angaben				
Patient*in ist: <input type="checkbox"/> gesund / prädikativ <input type="checkbox"/> Diagnostisch/symptomatisch Indexpatient*in: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Falls Nein: Name/Geb.-datum/Verhältnis zum Indexpatienten: _____ Ethnie: _____ Blutsverwandschaft der Eltern: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Schwangerschaft: <input type="checkbox"/> Ja (SSW: _____) <input type="checkbox"/> Nein Dringende Analyse: <input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Klinische Angaben/ Symptome/ Verdachtsdiagnose: _____ Familienanamnese: _____				
Tagesnummer (für Labor reserviert)	Analysen			
	<input type="checkbox"/> Einzelgen-Analyse Gen: _____ <input type="checkbox"/> Genpanel-Analyse Panel (s.a. Seite 3-4) _____ <input type="checkbox"/> Trägertestung Gen: _____ Variante: _____ <input type="checkbox"/> Spezifische Analysen (z.B. Faktor V Leiden, DPYD-Genotypisierung; s.a. Seite 2) _____			
IKCH21	Analysenbeginn:		Kontakt:	
	<input type="checkbox"/> Sofort/ Kostengutsprache vorliegend <input type="checkbox"/> Nach Zustellung der Kostengutsprache (Bitte Kopie an uns) <input type="checkbox"/> Zunächst nur asservieren (DNA-/ RNA-Extraktion) <input type="checkbox"/> Bitte um Rücksprache <input type="checkbox"/> Genetische Beratung gewünscht		MSc Yannick Gerth, FAMH Med. Genetik yannick.gerth@zlmmsg.ch Tel. +41 58 580 93 68 MSc Stéphanie Meier, FAMH Med. Genetik stephanie.meier@zlmmsg.ch Tel. +41 58 580 93 70 genetik@zlmmsg.ch https://zlmmsg.ch/angebot/genetik/	

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Einverständniserklärung zu genetischen Untersuchungen

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 aufgeführten Untersuchung(en)

- nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache
- auch bei fehlender Kostengutsprache des Versicherers (ich trage die Kosten bei Ablehnung 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.*
- 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)** intern verwendet werden dürfen:
 - Zur diagnostischen Validierung von Geräten und neuen Untersuchungsverfahren.
 - Zu Aus-/Weiter- und Fortbildungszwecken.
- für eventuelle Forschungsprojekte (gesonderte Einwilligung erforderlich).

Unterschrift: _____ 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: _____

Unterschrift: _____ Ort, Datum: _____

Spezifische Analysen

Hämatologische Erkrankungen

- Prothrombin 20210G>A (F2 c.*97G>A)
- Faktor V Leiden (F5 c.1601G>A, p.(Arg506Gln))
- Faktor XIII V34L (F13A1 c.103G>T p.(Val35Leu))
- PAI-1 (SERPINE1-Promotor 4G/5G)
- Faktor VIII Intron 22/Intron 1 Inversion (V.a. schwere Hämophilie A)
- Hereditäre Hämochromatose (HFE c.845G>A p.(Cys282Tyr) & c.187C>G p.(His63Asp))
- Weitere: _____

Hämoglobinopathie

- Alpha-Thalassämie (HBA: 1. Gendosis-, 2. Sequenz-Analyse)
- Beta-Thalassämie (HBB: 1. Sequenz-, 2. Gendosis-Analyse)
- Weitere: _____

Hereditäre Intoleranzen

- Hereditäre Fruktose-Intoleranz (ALDOB Exon 4, 5, 9)
- Laktose-Intoleranz (LCT c.-13907C>T)
- Weitere: _____

Immunologische/ Rheumatologische Erkrankungen

- HLA B27
- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV Exon 2, 3, 5, 10)
- Weitere: _____

Stoffwechsel-Erkrankungen

- Alpha-1-Antitrypsin (Pi*M / Pi*S / Pi*Z)
- ApoE-Genotypisierung (E2 / E3 / E4)
- Zystische Fibrose (CFTR-Screening, 50 häufigste Varianten)
- Weitere: _____

Pharmakogenetische Genotypisierung

- DPYD (*2A / *13 / HapB3 / c.2846A>T)
- UGT1A1 (*1 / *28 / *36 / *37)
- TPMT (*2 / *3A / *3B / *3C)
- CYP2C9 (*2 / *3 / *5 / *6 / *8 / *11)
- Weitere: _____

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Einzelgen-Analysen und Gen-Panel-Diagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung (NGS)

Die detaillierten Genlisten der angebotenen Gen-Panels sind auf unserer Homepage aufgeführt: (<https://zmsg.ch/angebot/genetik/molekulargenetische-diagnostik/>). Anpassungen und weitere Indikationen sind auf Anfrage möglich, bitte um Rücksprache (genetik@zmsg.ch).

Die Gen-Krankheits-Beziehung der Genpanels wird anhand ihrer wissenschaftlichen Evidenz in drei Kategorien unterteilt:

- Definitiv / Stark (eindeutig resp. sehr hohe Wahrscheinlichkeit, starke genetische und funktionelle Evidenz)
- Moderat (wahrscheinliche, jedoch noch keine endgültige Evidenz)
- Begrenzt (mögliche Evidenz, weitere Studien erforderlich)

Die Beratung und Verordnung einer Analyse von über 10 Genen muss gemäss Eidgenössischer Analysenliste (EAL) durch einen Facharzt Medizinische Genetik erfolgen. Bei Bedarf unterstützen wir Sie gerne (<https://zmsg.ch/angebot/genetik/genetische-beratung/>).

Standard-EAL-Positionen:

DNA-Extraktion (EAL 6001.03; 54.90 TP/CHF), NGS: zusätzlich Bestätigung mittels Sanger-Sequenzierung (EAL 6013.58; 193.50 TP/CHF)

NGS EAL-Positionen: (xx= spezifisch für Indikation)

NGS-Analyse 1-10 Gene (EAL 62xx.60, 2610 TP/CHF)

NGS-Analyse 11-100 Gene (EAL 62xx.61, 2970 TP/CHF)

NGS-Analyse >100 Gene (EAL 62xx.62, 3420 TP/CHF)

sofern verfügbar zusätzlich Gendosis-Analyse (EAL 62xx.55, 315 TP/CHF)

Für eine Kostenübernahme durch die Krankenkassen ist eine vorgängige Kostengutsprache durch den Versicherer empfehlenswert. Für Auskünfte zu den beantragenden EAL-Positionen sind wir Ihnen gerne behilflich (genetik@zmsg.ch).

Tagesnummer (für Labor reserviert)	<p><u>Bindegewebs- und Knochenerkrankungen</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Bindegewebe- und Aorthopathien # <input type="checkbox"/> Cutis laxa # <input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom # <input type="checkbox"/> Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion # <input type="checkbox"/> FGFR3bedingte Erkrankungen <input type="checkbox"/> Loeys-Dietz-Syndrom # <input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom # <input type="checkbox"/> Weitere: _____ <p><u>Endokrinologische Erkrankungen</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2-AGS) \$ / § <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom # <input type="checkbox"/> Familiärer Diabetes # <input type="checkbox"/> Familiäre Hypertriglyzeridämie / Chylonmikronämie # <input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie # <input type="checkbox"/> Familiäre Hypokalziurische Hyperkalzämie # <input type="checkbox"/> Familiäre Hypolipoproteinämie # <input type="checkbox"/> Familiäres isoliertes Hypophysenadenom # <input type="checkbox"/> Hereditäres Schilddrüsenkarzinom <input type="checkbox"/> Hyperaldosteronismus # <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinämie # <input type="checkbox"/> Hypogonadotropher Hypogonadismus # <input type="checkbox"/> Hypoparathyreoidismus # <input type="checkbox"/> Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G) # <input type="checkbox"/> Lipodystrophie # <input type="checkbox"/> Maturity Onset Diabetes of the Young - MODY # <input type="checkbox"/> Multiple endokrine Neoplasien - MEN # <input type="checkbox"/> Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom # <input type="checkbox"/> Primärer Hyperparathyreoidismus # <input type="checkbox"/> Prolaktinom # <input type="checkbox"/> (Pseudo-) Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS) # / £ <input type="checkbox"/> Sitosterolämie (ABCG5, ABCG8) # <input type="checkbox"/> Weitere: _____ 	<p><u>Entwicklungsstörungen</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom (15q11.2q13) £ <input type="checkbox"/> Entwicklungsstörung/-verzögerung # <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (FMR1-Repeatanalyse) <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom (15q11.2q13) £ <input type="checkbox"/> Wachstumsretardierung # <input type="checkbox"/> Weitere: _____ <p><u>Gastrointestinale Erkrankungen</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Hereditäre Pankreatitis # <input type="checkbox"/> Weitere: _____ <p><u>Hämatologische Erkrankungen</u></p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Antithrombin-Mangel (SERPINC1) <input type="checkbox"/> Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9) <input type="checkbox"/> Diamond-Blackfan-Anämie # <input type="checkbox"/> Dyskeratosis congenita # <input type="checkbox"/> Faktor II-Defizienz (F2) <input type="checkbox"/> Faktor V-Defizienz (F5) <input type="checkbox"/> Faktor VII-Defizienz (F7) <input type="checkbox"/> Faktor XIII-Defizienz (F13A1, F13B) <input type="checkbox"/> Fanconi-Anämie # <input type="checkbox"/> Glanzmann-Thrombasthenie (ITGA2B, ITGB3) <input type="checkbox"/> Hämophilie A (F8) <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> inkl. F8 Intron 22- / Intron 1-Inversion <input type="checkbox"/> Hämophilie B (F9) <input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem # <input type="checkbox"/> Hereditäre Blutungs- und Thrombozytenerkrankungen # <input type="checkbox"/> Hereditäre Hämochromatose # <input type="checkbox"/> Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (M. Osler) # <input type="checkbox"/> Hereditäre Sphärozytose # <input type="checkbox"/> Kongenitale Neutropenie # <input type="checkbox"/> Protein C-Mangel (PROC) <input type="checkbox"/> Protein S-Mangel (PROS1) <input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond-Syndrom # <input type="checkbox"/> Sideroblastische Anämie # <input type="checkbox"/> Thrombophilie # <input type="checkbox"/> Von Willebrand-Syndrom (VWF) <input type="checkbox"/> Zytopenie / Anämie # <input type="checkbox"/> Weitere: _____
	<ul style="list-style-type: none"> # NGS-Genpanel \$ Sanger-Sequenzierung § MLPA Gendosis-Analyse £ MS-MLPA Methylierungs- und Gendosis-Analyse 	

Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____

Einzelgen-Analysen und Gen-Panel-Diagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung (NGS)

Immunologische und Rheumatologische Erkrankungen

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) #
- Periodische Fiebersyndrome #
- Autoinflammatorische Erkrankungen #
- VEXAS-Syndrom (UBA1)
- Weitere: _____

Infertilität

- Kongenitale Aplasie Vas deferens (50 häufigste CFTR-Varianten)
- Vorzeitige Ovarialinsuffizienz – FXPOI (FMR1-Repeatanalyse)
- Vorzeitige Ovarialinsuffizienz #
- Weitere: _____

Kardiologische Erkrankungen

- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie - ARVC #
- Brugada-Syndrom #
- Dilatative Kardiomyopathie – DCM #
- Hypertrophe Kardiomyopathie – HCM #
- Kardiale Arrhythmien #
- Kardiopathien Gesamtpanel #
- Long-QT-Syndrom - LQTS #
- Short-QT-Syndrom - SQTS #
- Weitere: _____

Neuropathien

- Charcot-Marie-Tooth Typ 1A – CMT1A (17p12-Mikroduplikation)
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckpareisen – HNPP (17p12-Mikrodeletion)
- Charcot-Marie-Tooth #
- Weitere: _____

Stoffwechselerkrankungen

- Alkaptonurie (HGD)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Amyloidose (familiär, TTR)
- Eisenstoffwechsel #
- Fruktose-Stoffwechsel assoziierte Erkrankungen #
- Galaktosämie (GALT)
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)
- Harnstoffzyklus-Defekte #
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Morbus Fabry (GLA)
- Morbus Gaucher (GBA)
- Morbus Wilson (ATP7B)
- Zystische Fibrose
 - CFTR-Screening (50 häufigste Varianten)
 - CFTR-Sequenzierung & Gendosis-Analyse
- Weitere: _____

Tumorprädispositionen

- Akute myeloische Leukämie (AML) #
- Basalzellkarzinom #
- Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (FLCN)
- Brustkarzinom (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53) #
 - Brustkarzinom, erweitert #
- Carney-Komplex (PRKAR1A)
- Cowden- / Hamartom-Syndrom (PTEN)
- Juveniles Polyposis-Syndrom (BMPR1A, SMAD4)
- Leiomyomatose (FH)
- Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)
- Lynch-Syndrom - HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) #
- Gastrointestinale Stromatumore – GIST #
- Hereditäres Kolonkarzinom #
- Magenkarzinom #
- Melanom #
- Nephroblastom / Wilms-Tumor (WT1)
- Nierenkarzinom #
- Ovarialkarzinom (ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D) #
 - Ovarialkarzinom erweitert #
- Pankreaskarzinom #
- Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11)
- Polypose (inkl. APC, MUTYH) #
- Prostatakarzinom #
- RASopathien / Noonan-Syndrom #
- Sarkom #
- Schwannomatose #
- Testikulärkarzinom / Seminom #
- Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)
- Xeroderma Pigmentosum #
- Weitere: _____

Whole-Exom-Sequenzierung

- Einzelanalyse Exom
- Trio-Analyse Exom (Index + Eltern)
- Weitere: _____
- Keimbahnabklärung von somatischen Varianten (bitte um Befundkopie und Rücksprache)

- # NGS-Genpanel
- \$ Sanger-Sequenzierung
- § MLPA Gendosis-Analyse
- £ MS-MLPA Methylierungs- und Gendosis-Analyse

Weitere Angaben/ Kommentare: