

Medizinische Genetik

Keimbahn-Analysen

Bitte Felder schwarz markieren: ☐ richtig ☒ falsch

	Patient*in		Adresse oder Stempel (Druckbuchstaben):	
	Name _____		Arzt: _____ HIN-Email: _____ Befundkopien an: _____	
	Vorname _____			
	Geburtsdatum _____ ☐ männlich ☐ weiblich			
Adresse _____				
PLZ, Ort _____				
Sozialvers.-Nr. _____				
	Untersuchungsmaterial		Rechnung an:	
	☐ EDTA-Vollblut (3-5 ml) ☐ EDTA-Knochenmark (3-5 ml) ☐ Speichel ☐ Haarfollikel ☐ DNA (Nr. _____) ☐ _____		☐ Patient*in ☐ Versicherung ☐ Auftraggeber ☐ ambulant ☐ stationär ☐ Andere: _____	
	(Entnahmegefäß mit Namen und Geburtsdatum beschriften, Versand bei Raumtemperatur mit A-Post)		Versicherung _____ Versicherten-/Schadens-/IV-Verfügungs-Nr. _____	
	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: _____		
	Klinische Angaben			
	Patient*in ist: ☐ gesund / prädikativ ☐ Diagnostisch/symptomatisch Indexpatient*in: ☐ Ja ☐ Nein Falls Nein: Name/Geb.-datum/Verhältnis zum Indexpatienten: _____			
	Ethnie: _____ Blutsverwandschaft der Eltern: ☐ Ja ☐ Nein Schwangerschaft: ☐ Ja (SSW: _____) ☐ Nein Dringende Analyse: ☐ Ja ☐ Nein			
	Klinische Angaben/ Symptome/ Verdachtsdiagnose: _____ Familienanamnese: _____			
Tagesnummer (für Labor reserviert)	Analysen			
	☐ Einzelgen-Analyse Gen: _____ ☐ Genpanel-Analyse Panel (s.a. Seite 3-4) _____ ☐ Trägertestung Gen: _____ Variante: _____ ☐ Spezifische Analysen (z.B. Faktor V Leiden, DPYD-Genotypisierung; s.a. Seite 2) ☐			
	Analysenbeginn: ☐ Sofort/ Kostengutsprache vorliegend ☐ Nach Zustellung der Kostengutsprache (Bitte Kopie an uns) ☐ Zunächst nur asservieren (DNA-/ RNA-Extraktion) ☐ Bitte um Rücksprache ☐ Genetische Beratung gewünscht		Kontakt: MSc Yannick Gerth, FAMH Med. Genetik yannick.gerth@zlmsg.ch Tel. +41 58 580 93 68 MSc Stéphanie Meier, FAMH Med. Genetik stephanie.meier@zlmsg.ch Tel. +41 58 580 93 70 genetik@zlmsg.ch https://zlmsg.ch/angebot/genetik/	
	IKCH21			

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: _____

V18.14R

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://zlmsg.ch/angebot/genetik/molekulargenetische-diagnostik/>). Anpassungen und weitere Indikationen sind auf Anfrage möglich, bitte um Rücksprache (genetik@zlmsg.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://zlmsg.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@zlmsg.ch).

	<u>Bindegewebs- und Knochenerkrankungen</u> ☐ Bindegewebe- und Aorthopathien # ☐ Cutis laxa # ☐ Ehlers-Danlos-Syndrom # ☐ Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion # ☐ FGFR3-bedingte Erkrankungen ☐ Loeys-Dietz-Syndrom # ☐ Marfan-Syndrom # ☐ Weitere: _____ <u>Endokrinologische Erkrankungen</u> ☐ Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2-AGS) \$ / § ☐ Adrenogenitales Syndrom # ☐ Familiärer Diabetes # ☐ Familiäre Hypertriglyzeridämie / Chylomikronämie # ☐ Familiäre Hypercholesterinämie # ☐ Familiäre Hypokalziurische Hyperkalzämie # ☐ Familiäre Hypolipoproteinämie # ☐ Familiäres isoliertes Hypophysenadenom # ☐ Hereditäres Schilddrüsenkarzinom ☐ Hyperaldosteronismus # ☐ Hyperbilirubinämie # ☐ Hypogonadotropher Hypogonadismus # ☐ Hypoparathyreoidismus # ☐ Liddle-Syndrom (SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G) # ☐ Lipodystrophie #	<u>Entwicklungsstörungen</u> ☐ Angelman-Syndrom (15q11.2q13) £ ☐ Entwicklungsstörung/-verzögerung # ☐ Fragiles X-Syndrom (FMR1-Repeatanalyse) ☐ Prader-Willi-Syndrom (15q11.2q13) £ ☐ Wachstumsretardierung # ☐ Weitere: _____ <u>Gastrointestinale Erkrankungen</u> ☐ Hereditäre Pankreatitis # ☐ Weitere: _____ <u>Hämatologische Erkrankungen</u> ☐ Antithrombin-Mangel (SERPINC1) ☐ Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9) ☐ Diamond-Blackfan-Anämie # ☐ Dyskeratosis congenita # ☐ Faktor II-Defizienz (F2) ☐ Faktor V-Defizienz (F5) ☐ Faktor VII-Defizienz (F7) ☐ Faktor XIII-Defizienz (F13A1, F13B) ☐ Fanconi-Anämie # ☐ Glanzmann-Thrombasthenie (ITGA2B, ITGB3) ☐ Hämophilie A (F8) ☐ inkl. F8 Intron 22- / Intron 1-Inversion ☐ Hämophilie B (F9) ☐ Hereditäres Angioödem # ☐ Hereditäre Blutungs- und Thrombozytenerkrankungen # ☐ Hereditäre Hämochromatose # ☐ Hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (M. Osler) # ☐ Hereditäre Sphärozytose # ☐ Kongenitale Neutropenie # ☐ Protein C-Mangel (PROC) ☐ Protein S-Mangel (PROS1) ☐ Shwachman-Diamond-Syndrom # ☐ Sideroblastische Anämie # ☐ Thrombophilie # ☐ Von Willebrand-Syndrom (VWF) ☐ Zytopenie / Anämie # ☐ Weitere: _____
Tagesnummer (für Labor reserviert)	☐ Maturity Onset Diabetes of the Young - MODY # ☐ Multiple endokrine Neoplasien - MEN # ☐ Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom # ☐ Primärer Hyperparathyreoidismus # ☐ Prolaktinom # ☐ (Pseudo-) Pseudohypoparathyreoidismus (GNAS) # / £ ☐ Sitosterolämie (ABCG5, ABCG8) # ☐ Weitere: _____ # 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: _____			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: _____		