

Wird vom Labor ausgefüllt:  
Datum | Zeit | Visum

Einsender:

Name | Geburtsdatum

Befundkopie an:

Vorname | Geschlecht:  
 W  M

Strasse, Nr. | Telefon

Befund per E-Mail an Arzt:  
(Falls keine HIN-E-Mail-Adresse, Mobilnummer für SMS-Code zwingend erforderlich)

PLZ | Ort

Mobilnummer: \_\_\_\_\_

Name der Versicherung | Versicherungsnummer

E-Mail: \_\_\_\_\_

**Angaben zur Probe:**  
Abnahmedatum: \_\_\_\_\_  
 EDTA Blut     DNA, extrahiert aus: \_\_\_\_\_  
 Heparin Blut  
 Sonstiges Material: \_\_\_\_\_

**Rechnung an:**  
 Kasse / Patient  
 Selbstzahler  
 Einsender

**Diagnose / Klinische Angaben / Familienanamnese**

---

---

---

---

---

---

---

---

**Einverständniserklärung des / der Patienten / in:**  
Ich bestätige, dass ich vom Arzt über die geplante Laboruntersuchung, sowie deren Kosten informiert wurde. Ich erkläre mich einverstanden, die Tests durchführen zu lassen.

Test sofort durchführen. Ich erkläre mich bereit, die Kosten selbst zu tragen, sollte eine Kostengutsprache durch die Versicherung abgelehnt werden oder nicht möglich sein.  
 Eine Kostengutsprache wurde beantragt, liegt aber noch nicht vor – wird nachgereicht.

Test nur dann durchführen, wenn eine Kostengutsprache der Versicherung vorliegt.

Ich bin einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial bzw. Teile davon im Bedarfsfall an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor weitergeleitet wird.

Meine Proben / Resultate dürfen zu Forschungszwecken anonymisiert weiterverwendet werden.

**Mitteilung von Zusatzbefunden:**  
Sollte /n die Analyse /n Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte Sekundärbefunde), wünsche ich wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

- Veranlagung für Erkrankung, für die Vorsorge und / oder Behandlung bekannt ist: Ja  Nein
- Veranlagung für Erkrankung, für die es zur Zeit keine Behandlung gibt: Ja  Nein
- Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen auftreten könnten: Ja  Nein

Ort, Datum: \_\_\_\_\_ Unterschrift Patient / In: \_\_\_\_\_

Ort, Datum: \_\_\_\_\_ Unterschrift einsendender Arzt: \_\_\_\_\_

Patient/In

Name

Vorname

Geburtsdatum

Nur ausfüllen, wenn das Formular auf 2 Seiten ausgedruckt wird.

## ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN / SYNDROME

### Chromosomenstörung

- Karyotypisierung, konventionelle – Heparin-Blut
- Karyotypisierung, molekulare (Array-CGH) – EDTA-Blut

### Isolierte und syndromale geistige Behinderung / Autismus-Spektrum-Störung

- Fragiles-X-Syndrom** | ~ 1 Gen  
*FMR1 (Repeat)*
- Exomweite Untersuchung** | ~ 20k Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)

### Spezifische Entwicklungsstörungen

- Epileptische Enzephalopathie** | ~ 793 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- RASopathien (Noonan-Syndrom und DD, CFC-Syndrom und Costello-Syndrom)** | ~ 19 Gene  
*A2ML1, BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1*
- Cohesinopathien (Cornelia de Lange-Syndrom und DD inkl. Kabuki-, Coffin-Siris, Nicolaides-Baraitser- und Wiedemann-Steiner-Syndrome)** | ~ 27 Gene  
*ABCC9, AFF4, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, CREBBP, EP300, ESCO2, HDAC8, KCNJ8, KDM6A, KMT2A, KMT2D, MRPS22, NAA10, NIPBL, PHF6, RAD21, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, SRCAP, TAF6*
- Ziliopathien (inkl. Bardet-Biedl-Syndrom)** | ~ 171 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Grosswuchssyndrome** | ~ 34 Gene  
*AKT3, ASXL2, BRWD3, CDKN1B, CDKN1C, CHD8, DICER1, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, H19, HERC1, HIST1H1E, IGF2, KCNQ1OT1, MED12, MTOR, NFIB, NFIX, NPR2, NSD1, OFD1, PDGFRB, PIK3CA, PPP2R5D, PTCH1, PTEN, RNF125, RNF135, SETD2, STK11, ZBTB20*
- Angeborene Knochenerkrankungen (Skelettdysplasie)** | ~ 546 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Mikrozephalie, isolierte und syndromale** | ~ 182 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)
- Lippen-Kiefer-Gaumensegel-Spalte (LKGS-Spalte), isolierte und syndromale** | ~ 278 Gene  
Genliste siehe: [genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)

### V.a. spezifisches Syndrom

Panel auf Anfrage: \_\_\_\_\_

### Uniparentale Disomien und Methylierung-Defekte

- UPD 7 (Russel-Silver-Syndrome)
- UPD 11 (Beckwith-Wiedemann- und Russell-Silver-Syndrome)
- UPD 14 (Temple- und Kagami-Syndrome)
- UPD 15 (Prader-Willi- und Angelman-Syndrome)
- UPD 16 und 22

## BEKANNTE FAMILIÄRE MUTATION

Bitte Befundkopie beilegen

Genname: \_\_\_\_\_

Mutationsbeschreibung: \_\_\_\_\_

Bei Verordnung dieser Analysen sollte eine Kostengutsprache der Krankenversicherung vorliegen oder beantragt werden. Gen-Panels mit mehr als 10 Genen (rot markiert) dürfen gemäss den regulatorischen Bestimmungen (Analyseliste, KLV Art. 12) nur durch Ärzte mit einem Facharzttitel (FMH) Medizinische Genetik veranlasst werden. Unsere eigene genetische Beratungsstelle unterstützt Sie gerne dabei und übernimmt auch jederzeit die genetische Beratung.

Auskünfte und Anmeldungen telefonisch unter: 044 250 50 30 · Weitere Analysen finden Sie hier: [www.genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik](http://www.genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik)