

Einsender:

Wird vom Labor ausgefüllt:

Datum Zeit Visum

Name

Geburtsdatum

Vorname

Geschlecht:

 W M

Strasse, Nr.

Telefon

PLZ

Ort

Name der Versicherung

Versicherungsnummer

Befundkopie an:

Befund per E-Mail an Arzt:

(Falls keine HIN-E-Mail-Adresse, Mobilnummer für SMS-Code zwingend erforderlich)

Mobilnummer: _____

E-Mail: _____

Angaben zur Probe:

Abnahmedatum: _____

 EDTA Blut DNA, extrahiert aus: _____

 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.

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

Akute u/ o Subakute Intoxikation

- Hyperammonämie (Harnstoffzyklus-Defekte und DD)** | ~ 14 Gene
ALDH18A1, ARG1, ASL, ASS1, CA5A, CPS1, GLUD1, NAGS, OAT, OTC, SLC25A13, SLC25A15, SLC3A2, SLC7A7
- Ahornsirupkrankheit** | ~ 3 Gene
BCKDHA, BCKDHB, DBT
- Klassische Organazidurien (MMA, PA und VA) und DD** | ~ 21 Gene
ACADSB, ACSF3, ALDH6A1, AUH, CLPB, DLD, DNAJC19, HSD17B10, HTRA2, IVD, MCCC1, MCCC2, MLYCD, MUT, OPA3, PCCA, PCCB, SERAC1, TAZ, TIMM50, TMEM70
- Cobalamin(Cbl)-Defekte (Methylmalonazidämie mit Homocystinurie)** | ~ 19 Gene
ABCD4, ACSF3, ALDH6A1, AMN, CD320, CUBN, GIF, HCFC1, LMBRD1, MCEE, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MUT, SUCLA2, SUCLG1, TCN2
- Glutarazidurie Typ I und DD (D-2- und L-2-Hydroxyglutarazidurien)** | ~ 5 Gene
D2HGDH, GCDH, L2HGDH, SLC25A1, SUGCT
- Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (Glutarazidurie Typ II)** | ~ 3 Gene
ETFA, ETFB, ETFDH
- Defekte des Biotinstoffwechsels (Biotinidase- und Holocarboxylasesynthetase-Mangel)** | ~ 2 Gene
BTD, HLCS
- Organoazidopathien gesamtes Panel** | ~ 49 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik

Aminoazidopathien

- Hyperphenylalaninämie (PKU und DD)** | ~ 6 Gene
DNAJC12, GCH1, PAH, PCBD1, PTS, QDPR
- Tyrosin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (Tyrosinämie Typ I und DD)** | ~ 4 Gene
FAH, HGD, HPD, TAT
- Methionin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (klassische Homocystinurie und DD)** | ~ 7 Gene
ADK, AHCY, CBS, CTH, GNMT, MAT1A, SUOX
- Prolin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (Hyperprolinämie)** | ~ 2 Gene
PRODH, P5CS
- Serin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen** | ~ 2 Gene
PHGDH, PSPH
- Glycin Enzephalopathie und PNPO-Defizienz** | ~ 4 Gene
AMT, GLDC, GCSH, PNPO

- Kongenitale Glykosylierungs-Defekte (CDG-Syndrome)** | ~ 106 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik

Störung der Energieversorgung (Hypoglykämie und Hyperlaktazidämie)

- Glykogenosen / Glykogenspeicher-Krankheiten** | ~ 26 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Angeborener Hyperinsulinismus** | ~ 10 Gene
ABCC8, GCK, GLUD1, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1, TRMT10A
- Fruktose-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (hereditäre Fruktoseintoleranz und DD)** | ~ 3 Gene
ALDOB, FBP1, KHK
- Ketogene-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen** | ~ 6 Gene
ACAT1, BDH1, HGMCL, HGMCS2, OXCT1, SLC16A1
- Defekte der Fettsäureoxidation (β-Oxidation)** | ~ 27 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Hypoglykämie gesamtes Panel** | ~ 50 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Galaktosämie und DD** | ~ 3 Gene
GALE, GALK, GALT
- Pyruvat-Dehydrogenase und Dihydrolipoamid-Dehydrogenase Mangel** | ~ 7 Gene
DLAT, DLD, LIAS, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1
- Pyruvat-Carboxylase Mangel** | ~ 1 Gen
PC
- Mitochondriopathien gesamtes Panel** | ~ 323 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Kreatin-Stoffwechsel assoziierte Erkrankungen** | ~ 3 Gene
GAMT, GATM, SLC6A8

Lysosomale Krankheiten

- Morbus Fabry** | ~ 1 Gen
GLA
- Mukopolysaccharidosen (MPS) und Oligosaccharidosen (OS)** | ~ 23 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Sphingolipidosen** | ~ 32 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Neuronale Ceroidlipofuscinosen** | ~ 13 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Lysosomalen-Erkrankungen gesamtes Panel** | ~ 51 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik

Peroxisomale Krankheiten

- Refsum Syndrom** | ~ 1 Gen
PHYH
- Adrenoleukodystrophie (X-ALD)** | ~ 1 Gen
ABCD1
- Peroxisomenbiogenese-Defekte (Zellweger-Syndrome, Neonatale Adrenoleukodystrophie und Infantile Refsum-Krankheit)** | ~ 14 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Rhizomale Chondrodysplasia punctata (RCDP)** | ~ 4 Gene
AGPS, GNPAT, PEX5, PEX7
- Peroxisomalen-Erkrankungen gesamtes Panel** | ~ 38 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik

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