

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: _____

Rechnung an:

 Kasse / Patient Selbstzahler Einsender Andere: _____

Ohne Vermerk des Rechnungsempfängers, wird elektronisch mit der Krankenkasse des Patienten abgerechnet.

Angaben zur Probe:

Abnahmedatum:

 EDTA Blut DNA, extrahiert aus: _____ Heparin Blut Sonstiges Material: _____

Angaben zum Patienten:

 Empfänger einer Knochenmarktransplantation Typ: Autolog Allogen Empfänger einer Bluttransfusion: Vollblut Erythrozytenkonzentrat

Datum: _____

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 (konventionell) – zwingend Heparin-Blut
- FISH, Suche nach chromosomalen Mosaiken – zwingend Heparin-Blut (z.B.: Turner-, Klinefelter-Syndrom, etc.)
- Array-CGH (molekulare Karyotypisierung) – 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

Spezifische Entwicklungsstörungen

- Epileptische Enzephalopathie** | ~ 793 Gene
Genliste siehe: 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
- 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
- Mikrozephalie, isolierte und syndromale** | ~ 182 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik
- Lippen-Kiefer-Gaumensegel-Spalte (LKGS-Spalte), isolierte und syndromale** | ~ 278 Gene
Genliste siehe: genetica-ag.ch/genpanel-diagnostik

Verdacht auf 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 (Analysenliste, 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