



# Anmeldeformular für Genetische Diagnostik Hereditäre Bindegewebserkrankungen

Patient(in):  ambulant  stationär

- Eilt** Schwangerschaft \_\_\_\_\_ SSW  
 **Eilt** zwecks Therapieentscheidung

**Auftraggeber** (Druckbuchstaben):

Verordn. >10 Gene nur durch FMH Med. Genet.

Name, Vorname

Geburtsdatum

Weiblich  Männlich

[alternativ Patientenetikette aufkleben]

Adresse

Zusätzl. Berichtkopie an:

Telefon

**Klinische Angaben:** Ethnische Abst.: \_\_\_\_\_ Blutsverwandschaft der Eltern:  Nein  Ja \_\_\_\_\_

**Patient(in) ist**  gesund  symptomatisch (bitte Symptome beschreiben):

Familienanamnese:

**Rechnung an:**

- Klinik (stationär)  
 Patient (ambulant/sonstiges)  
 Krankenkasse (nur bei beigefügter Kopie der Kostengutsprache; nicht alle KK)  
 IV (nur bei beigefügter Kopie der Verfügung für die Genuntersuchung)  
 Sonstiges:

Säuglinge je 1-2 ml, jüngere Kinder 2-3 ml, ältere Kinder und Erwachsene 5-10 ml, Versand des Vollblutes, ungekühlt, A Post

EDTA-Vollblut \_\_\_\_\_ ml  Heparin-Vollblut \_\_\_\_\_ ml für Chromosomenpräparate  PAXgene RNAtube 2.5 ml

Biopsiematerial aus \_\_\_\_\_  sonstiges \_\_\_\_\_ **Entnahmedatum:** x \_\_\_\_\_

**! Analysebeginn:**  Sofort  Nach Zustellung der Kostengutsprache an uns

**! Verdacht auf:**

**Marfan / EDS / Cutis laxa / DD** (Exompanel 1 - siehe Seite 2) Marfan: AL 6210.61 (11-100 Gene) / EDS: AL 6212.61 (11-100 Gene)

**Osteogenesis imperfecta** (Exompanel 2 - siehe Seite 2) OI: AL 6213.61 (11-100 Gene)

**TAAD** (Exompanel 3 - siehe Seite 2) TAAD: AL 6210.61 (11-100 Gene)

**Seltene Bindegewebserkrankungen** AL 6217.60 (1-10 Gene), 6218.61(11-100 Gene), 6218.62 (>100 Gene)

AL-Zusatzpos.: 6211.55, 6213.55, 6217.55, 6001.03, 6009.09, 6013.58, 4700.00; Kosten insgesamt ca. 3300-5700 CHF

Einzelne Gene / zusätzl. Gene: \_\_\_\_\_

Bekannte familiäre Variante: \_\_\_\_\_

Befund beilegen  Befundung bei IMG

**Orphan-Erkrankungen** AL-Pos.: 6299.60 (1-10 Gene), 6299.61 (11-100 Gene), 6299.62 (>100 Gene)

AL-Zusatzpos.: 6299.55, 6001.03, 6009.09, 6013.58, 4700.00; Kosten ca. 2900-5700 CHF

**M. Fabry**,  **Pseudoxanthoma elasticum**,  **Stickler S**,  \_\_\_\_\_





Exompanel 1: <b>Marfan / EDS / Cutis laxa / DD assoziierte* Gene:</b>					
ABCC6	C1S	COLGALT1	HCN4	MYH11	SMAD4
ABCD4	CBS	CSGALNACT1	IPO8	MYLK	SMAD6
ABL1	CHRD1	DCHS1	JAG1	NKAP	SOX18
ACTA2	CHST14	DLG4	LIG4	NKX2-2	STAT1
ACVR1	CHST3	DSE	LMBRD1	NOTCH1	TAB2
ACVRL1	COL11A1	EFEMP2	LOX	NOTCH3	TGFB1
ADAMTS10	COL12A1	ELN	LTBP1	PKD2	TGFB2
ADAMTS17	COL18A1	EMILIN1	LTBP2	PLOD1	TGFB3
ADAMTS2	COL1A1	ENG	LTBP3	PLOD3	TGFB3R1
ADAMTSL4	COL1A2	ENPP1	LTBP4	PRDM5	TGFB3R2
AEBP1	COL2A1	FBLN5	MAPK8	PRKG1	THSD4
ALDH18A1	COL3A1	FBN1	MAT2A	PYCR1	TIMP1
ARIH1	COL4A1	FBN2	MATN3	RIN2	TIMP3
ATP6V0A2	COL4A5	FGFR3	MED12	ROBO4	TNXB
ATP6V1A	COL5A1	FKBP14	MFAP5	RUNX2	UPF3B
ATP6V1E1	COL5A2	FLCN	MMACHC	RYR1	VCAN
ATP7A	COL6A1	FLNA	MMADHC	SEPN1	XYLT1
B3GAL T6	COL6A2	FOXE3	MMP2	SKI	XYLT2
B3GAT3	COL6A3	GATA5	MSTN	SLC2A10	ZDHHC9
B4GAL T7	COL9A1	GJA1	MTHFR	SLC39A13	ZNF469
BGN	COL9A2	GLA	MTR	SMAD2	
C1R	COL9A3	GORAB	MTRR	SMAD3	

\*: inklusiv Gene mit starker- bis schwacher Assoziation mit Marfan / EDS / Cutis laxa / DD

Exompanel 2: <b>Osteogenesis Imperfecta assoziierte* Gene:</b>					
ALPL	CLCN5	GORAB	PLOD2	SLC2A2	TMEM38B
ANO5	COL1A1	IFITM5	PLS3	SLC34A2	TRIP11
ARCN1	COL1A2	LEPRE1 (P3H1)	PPIB	SOX9	WNT1
ATP6V0A2	CREB3L1	LRP5	PYCR1	SP7	XYLT2
B3GAT3	CRTAP	MBTPS2	RUNX2	SPARC	ZNF469
B4GAL T7	DSPP	NBAS	SEC24D	STAT3	
BMP1	FGF23	NTRK1	SERPINF1	TAPT1	
CASR	FGFR2	P4HB	SERPINH1	FAM46A (TENT5A)	
CCDC134	FKBP10	PHEX	SLC26A2	THSD4	

\*: inklusiv Gene mit starker- bis schwacher Assoziation mit Osteogenesis Imperfecta

Exompanel 3: <b>TAAD (Thorakale Aortenerkrankungen) assoziierte* Gene:</b>					
ABCC6	B4GAL T7	COL9A1	GATA5	MYLK	SOX18
ABL1	BGN	COL9A2	GJA1	NKX2-2	TAB2
ACTA2	C1R	COLGALT1	GORAB	NOTCH1	TGFB2
ACVR1	C1S	CSGALNACT1	HCN4	PLOD1	TGFB3
ACVRL1	CBS	DSE	JAG1	PLOD3	TGFB3R1
ADAMTS10	CHST14	EFEMP2	LOX	PRDM5	TGFB3R2
ADAMTS17	COL11A1	ELN	LTBP1	PRKG1	THSD4
ADAMTS2	COL18A1	EMILIN1	LTBP3	PYCR1	TIMP1
ADAMTSL4	COL1A1	ENG	LTBP4	ROBO4	TIMP3
ALDH18A1	COL1A2	ENPP1	MAPK8	SKI	TNXB
ARIH1	COL2A1	FBLN5	MAT2A	SLC2A10	UPF3B
ATP6V0A2	COL3A1	FBN1	MATN3	SLC39A13	VCAN
ATP6V1A	COL4A1	FBN2	MED12	SMAD2	ZDHHC9
ATP6V1E1	COL4A5	FKBP14	MFAP5	SMAD3	ZNF469
ATP7A	COL5A1	FLNA	MSTN	SMAD4	
B3GAT3	COL5A2	FOXE3	MYH11	SMAD6	

\*: inklusiv Gene mit starker- bis schwacher Assoziation mit TAAD

### Bestätigung des Patienten bzw. gesetzl. Vertreters:

Ich stimme der genetischen Testung bezüglich der oben genannten Indikation sowie falls nicht anders vermerkt, der Aufbewahrung meiner Untersuchungsprobe zur Qualitätskontrolle und für allfällige künftig von mir gewünschte Analysen zu. Ich bestätige, dass ich diesbezüglich eine adäquate Beratung erhalten habe und genügend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meinen Entschluss zu fassen. Ich habe zur Kenntnis genommen, dass ich bei unklarer Kostenübernahme durch die Versicherer oder Klinik für die Übernahme der Kosten verantwortlich bin.

Falls Sie zum medizinischen Erkenntnisgewinn und künftigen Fortschritt beitragen möchten, können Sie uns die Verwendung der anonymisierten Analyseergebnisse mit klinischer Symptomatik für wissenschaftl. Publikationen erlauben: Ich stimme zu  Ja  Nein

X

Ort

X

Datum

X

Unterschrift (Patient/gesetzl. Vertreter)

Name in Blockschrift

### Bestätigung des verordnenden Arztes:

Ich bestätige, dem o. g. Patienten oder seinem gesetzlichen Vertreter gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen die verlangte Untersuchung auf angemessene Weise erklärt und seine Zustimmung erhalten zu haben.

Ort

Datum

Unterschrift (verordnender Arzt)

Name in Blockschrift