



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 _____

Telefon _____

Zusätzl. Berichtkopie an:

Klinische Angaben: Ethnische Abst.: _____ Blutsverwandtschaft 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-S. / DD (AL 6210.61, 72 Gene) Ehlers-Danlos-S./ Cutis laxa / DD (AL 6212.61, 72 Gene)

Osteogenesis imperfecta (AL 6213.61, 35 Gene) unklare Bindegewebserkr. (AL 6218.61, alle 101 Gene)

allfällige Zusatzpos. 6217.55, 6211.55, 6213.55, 6001.03; 4700.00; Kosten insgesamt ca. 3300-5700 CHF

Folgende 101 Gene auf Panel enthalten: [ABCC6](#), [ACTA2](#), [ACVRL1](#), [ADAMTS2](#), [ADAMTSL4](#), [ALDH18A1](#), [ALPL](#), [ANO5](#), [ATP6V0A2](#), [ATP7A](#), [B3GALT6](#), [B4GALT7](#), [BMP1](#), [CASR](#), [CBS](#), [CHRDL1](#), [CHST14](#), [COL11A1](#), [COL12A1](#), [COL1A1](#), [COL1A2](#), [COL2A1](#), [COL3A1](#), [COL5A1](#), [COL5A2](#), [COL6A1](#), [COL6A2](#), [COL6A3](#), [COL9A1](#), [COL9A2](#), [CREB3L1](#), [CRTAP](#), [DCHS1](#), [DSE](#), [DSPP](#), [EFEMP2](#), [ELN](#), [ENG](#), [FBLN5](#), [FBN1](#), [FBN2](#), [FGFR2](#), [FGFR3](#), [FKBP10](#), [FKBP14](#), [FLCN](#), [FLNA](#), [GLA](#), [GORAB](#), [IFITM5](#), [LEPRE1](#), [LRP5](#), [LTBP2](#), [LTBP4](#), [MAT2A](#), [MED12](#), [MFAP5](#), [MMP2](#), [MYH11](#), [MYLK](#), [NOTCH1](#), [NOTCH3](#), [P4HB](#), [PLOD1](#), [PLOD2](#), [PLOD3](#), [PLS3](#), [PPIB](#), [PRDM5](#), [PRKG1](#), [PYCR1](#), [RIN2](#), [RUNX2](#), [RYR1](#), [SEC24D](#), [SEPN1](#), [SERPINF1](#), [SERPINH1](#), [SKI](#), [SLC26A2](#), [SLC2A10](#), [SLC39A13](#), [SMAD3](#), [SMAD4](#), [SOX9](#), [SP7](#), [SPARC](#), [STAT1](#), [STAT3](#), [TGFB1](#), [TGFB2](#), [TGFB3](#), [TGFBF1](#), [TGFBF2](#), [TMEM38B](#), [TRIP11](#), [WNT1](#), [XYLT1](#), [XYLT2](#), [ZDHHC9](#), [ZNF469](#)

Orphan-Erkrankungen: M. Fabry, Pseudoxanthoma elasticum, Stickler S, _____

Gene:

(AL-Pos.: 1-10 Gene [6299.60](#); 11-100 Gene [6299.61](#); allenfalls [6013.58](#), [6299.55](#), [6001.03](#), [6009.09](#); 4700.00; Kosten ca. 2900-5700 CHF)

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

X

X

Ort _____ Datum _____ 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 _____

