



# IPD - Invasive Pränataldiagnostik

<b>Patientin:</b> <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär (alternativ Patientenetikette aufkleben)  Name: _____ Vorname: _____ Geburtsdatum: _____ Strasse: _____ PLZ, Wohnort: _____ Telefon: _____ Grundversicherung: _____	<b>Einsender:</b> <b>Name, ABTEILUNG, inkl. HIN E-Mail-Adresse</b> _____ _____ _____ _____
	<b>Zusätzliche Befundkopie an:</b> (HIN E-Mail-Adresse) _____

**Untersuchungsmaterial:**<sup>\*1</sup>  Entnahmedatum: \_\_\_\_\_

<input type="checkbox"/> <b>Fruchtwasser</b> 10-20 ml, steril <sup>*1</sup>	<input type="checkbox"/> Sonstiges _____
<input type="checkbox"/> <b>Chorionzotten</b> 10-30 mg, steril <sup>*1</sup>	<input type="checkbox"/> <b>Analyse:</b> 975.60 CHF, Standard Karyotyp bei Wachstum der Zellen (ca. 10 Mb Auflösung), sonst chromosomale Mikroarrayanalyse (1 Mb Auflösung)
<input type="checkbox"/> <b>Abortmaterial</b> in sterilem 0.9% NaCl oder Transportmedium <sup>*1</sup>	<input type="checkbox"/> <b>Asservierung:</b> 296.10 CHF (ohne Analyse) <sup>*1</sup> Steriles Transportmaterial stellen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

**Klinische Angaben:** - unvollständig ausgefüllte Untersuchungsaufträge können nicht bearbeitet werden! -

Schwangerschaftswoche: \_\_\_\_\_ Bisherige Geburten: \_\_\_\_\_ Ethn. Abstammung: \_\_\_\_\_

**Indikation(en) für die Untersuchung:**

<input type="checkbox"/> kein erhöhtes Risiko / Wunsch	<input type="checkbox"/> Alter ≥ 35
<input type="checkbox"/> auffälliges Ersttrimester-Screening (ETT- Risikoberechnung)	
<input type="checkbox"/> Trisomie 21: 1: _____	<input type="checkbox"/> im NIPT V.a.: _____
<input type="checkbox"/> Trisomie 13/18: 1: _____	<input type="checkbox"/> im PGT-A V.a.: _____
<input type="checkbox"/> NT > 95. Perzentile NT: _____ mm bei SSL: _____ mm in SSW: _____	
<input type="checkbox"/> Sonographische Auffälligkeiten / sonstiges: - so ausführlich wie möglich oder wenn möglich Befund beifügen -	

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

**Blutproben der Kindseltern zur Optimierung der fetalen Analyse beigelegt: → siehe Seite 2**

<input type="checkbox"/> EDTA-Blut der Schwangeren	Entnahmedatum: _____
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut des Kindsvaters	Entnahmedatum: _____

Angaben Kindsvater: \_\_\_\_\_  
 [Name - Vorname - Geburtsdatum]

Gewünschte Untersuchungen → siehe Seite 2

1.1.0 | IPD\_invasive\_Pränatal\_Anmeldeformular\_2024\_04\_17



# IPD - Invasive Pränataldiagnostik

**Standardanalysen bei :** - wenn nicht anders vermerkt, jeweils Pflichtleistungen der Grundversicherung -

- ETT > 1:380 / Altersrisiko / Aneuploidien in Anamnese**
  - ↳ **Chromosomale Mikroarrayanalyse\*<sup>1</sup>** mit 1 Mb Auflösung → AC 705.60 CHF - CVS 975.60 CHF
    - ↳  Auf Wunsch: Schnell-Test auf Chromosomen 13, 18, 21, XY  
221.40 - 328.50 CHF (keine Pflichtleistung)
    - ↳  Auf Wunsch: Schnell-Test für gezielte Chromosomen (falls möglich)  
328.50 CHF (keine Pflichtleistung)
- Auffälliger NIPT / Aneuploidien in PGT-A** - Folgeuntersuchungen von PGT-A sind keine Pflichtleistung! -
  - ↳ **gezielter Schnell-Test** (wenn möglich) → 328.50 CHF
    - ↳ **Test auffällig?** → Standard-Karyotyp → AC 705.60 CHF | CVS 975.60 CHF
    - ↳ **Test unauffällig?** → Chromosomen-Mikroarray - je nach NIPT-Ergebnis -
      - ↳ mit erforderlicher Auflösung 1 Mb AC 705.60 CHF | CVS 975.60 CHF
      - ↳ mit erforderlicher Auflösung 100 Kb AC 2'006.10 CHF | CVS 2'276.10 CHF
- US-Anomalien / NT > 95%**
  - ↳ **Schnell-Test Chromosomen 13, 18, 21, XY** → 221.40 - 328.50 CHF
    - ↳ **Test auffällig?** → Standard-Karyotyp → AC 705.60 CHF | CVS 975.60 CHF
    - ↳ **Test Unauffällig?**
      - ↳ 1. Chromosomale Mikroarrayanalyse\*<sup>1</sup> mit 100 Kb Auflösung → AC 2'006.10 CHF | CVS 2'276.10 CHF
      - ↳ 2. Mutationscreening-NGS (Hochdurchsatzsequenzierung\*<sup>1</sup>)
        - EDTA-Blut der Kindseltern mitschicken! (wenn möglich) -
        - Kostengutsprache gesuch für Mutationscreening erfolgt durch uns, sofern der Schnelltest unauffällig
        - Mutationscreening-NGS auch ohne Kostengutsprache beginnen. Patientin zahlt allenfalls selbst max. 4'500 CHF für Mutationscreening.

Falls nicht gewünscht  
bitte streichen!

- Familiäre Krankheiten (nach Rücksprache) gezielte Analyse für:** - EDTA-Blut der Patientin mitschicken! -

Bei rezessiver Erbkrankheit soll auch die heterozygote Anlageträgerschaft mitgeteilt werden:  ja  nein

**Ohne / Andere Indikationen & Analysen auf Wunsch :** - keine Pflichtleistung der Grundversicherung -

- AFP-Bestimmung** → Durchführung im akkreditierten USZ-Labor für Klinische Chemie → 17.40 CHF
- Chromosomale Mikroarrayanalyse\*<sup>1</sup> mit Auflösung 1 Mb** → AC 705.60 CHF | CVS 975.60 CHF
- Chromosomale Mikroarrayanalyse\*<sup>1</sup> mit hoher Auflösung 100 Kb** → AC 2'006.10 CHF | CVS 2'276.10 CHF
- Standard-Karyotyp mit Auflösung ca. 10 Mb** → AC 705.60 CHF | CVS 975.60 CHF
- Mutationscreening-NGS** max. 4'500 CHF | Sonstige: \_\_\_\_\_

**Hinweis:** Je nach Ergebnis kann allenfalls die Durchführung weiterer Analysen mit zusätzlichen Kosten nötig sein.

\*<sup>1</sup> Je nach Indikation werden entweder nur Varianten befundet, für die nach heutigem Kenntnisstand ein relevanter Krankheitsbezug zu schwerwiegenden Erkrankungen hergestellt werden kann, oder die zur Klärung von Ultraschallbefunden beitragen können, wobei allenfalls auch Varianten unklarer Bedeutung befundet werden.

**Abkürzungen:** AC: Amniozentese | CVS: Chorionic Villi Sampling | ETT: Ersttrimesterscreening | IPD: Invasive Pränataldiagnostik | NIPT: Nicht-Invasiver-Pränatal-Test | US: Ultraschall | NGS: Next Generation Sequencing | NT: Nackentransparenz | AFP: α-Fetoprotein | SSW: Schwangerschaftswoche | SSL: Scheitel-Steiss-Länge | PGT-A: Preimplantation Genetic Testing for Aneuploidies | Mb: Mega-Basis | Kb: Kilo-Basis | USZ: UniversitätsSpital Zürich

**Dauer der Untersuchung :** - in der Regel -

**Schnell-Test:** 1-3 Tage | **Chromosomale Mikroarrayanalyse & Standard-Karyotyp:** ca. 7-15 Arbeitstage | **Mutationscreening -NGS:** ca. 10-20 Arbeitstage

**Anordnung :**

Nur durch Fachärzte in Gynäkologie und Geburtshilfe mit Schwerpunkt feto-maternale Medizin, Fachärzte für Medizinische Genetik und Ärzte mit Fähigkeitsausweis Schwangerschafts-ultraschall der SGUM.

# Einwilligungserklärung gemäss dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

## Patientin :

### Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich

1. mit der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial und der Durchführung des Tests einverstanden bin, über Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt wurde und ausreichend Gelegenheit hatte, allfällige Fragen zu besprechen.
- 2<sup>\*)</sup> mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung über den gesetzlich vorgeschriebenen Zeitrahmen hinaus einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe.
- 3<sup>\*)</sup> meine Daten in verschlüsselter Form für die Qualitätssicherung, Optimierung des Tests in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern und Firmen, und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle.
- 4<sup>\*)</sup> mit der Verwendung der Angaben zur Indikation und Untersuchungsergebnisse in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form in wissenschaftlichen Veröffentlichungen einverstanden bin.
5. die Kosten für den gewünschten Tests, wie auf Seite 1 und 2 angegeben, zur Kenntnis genommen habe und anerkenne, dass ich unabhängig von einer eventuellen Kostenübernahme durch die Krankenkasse für die Begleichung der Rechnung verantwortlich bin.
6. ich mich einverstanden erkläre, für weitere spezifische Untersuchungen, die entweder angemeldet oder notwendig sind, zusätzliche Kosten zu tragen.

<sup>\*)</sup>Bitte streichen, falls Sie diesem Punkt nicht zustimmen wollen.

### Ich wurde ferner darauf hingewiesen, dass

- sollte ich anders entscheiden, ich ein Recht auf Nicht-Wissen der Analyseergebnisse habe.
- die genetische Untersuchung sich nur auf die angeforderte Indikation bzw. auf in der Kindheit relevante Krankheiten bezieht und in der Regel keine Aussagen über andere Erkrankungen getroffen werden.

Ort, Datum : \_\_\_\_\_ Unterschrift der Patientin : \_\_\_\_\_  
[Name in Blockschrift]

## Kindsvater :

### Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich

1. einverstanden bin, dass genetische Informationen aus meiner Blutprobe in die vorgeburtliche Analyse zur besseren Interpretation der Ergebnisse des Fötus der Schwangeren einfließen. Die Kosten werden über die vorgeburtliche Analyse der obengenannten Patientin verrechnet. Allfällige Fragen dazu wurden ausreichend erklärt.
- 2<sup>\*)</sup> mit der Aufbewahrung des verbleibenden Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung über den gesetzlich vorgeschriebenen Zeitrahmen hinaus einverstanden bin, jedoch keinen Anspruch auf Aufbewahrung erhebe.
- 3<sup>\*)</sup> meine Daten in verschlüsselter Form für die Qualitätssicherung, Optimierung des Tests in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern und Firmen, und wissenschaftliche Fragen zur Verfügung stelle.
- 4<sup>\*)</sup> mit der Verwendung der Angaben zur Indikation und Untersuchungsergebnisse in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form in wissenschaftlichen Veröffentlichungen einverstanden bin.

<sup>\*)</sup>Bitte streichen, falls Sie diesem Punkt nicht zustimmen wollen.

Ort, Datum : \_\_\_\_\_ Unterschrift des Kindsvater : \_\_\_\_\_  
[Name in Blockschrift]

## Aufklärung und fachkundige Beratung zur Invasiven Pränataldiagnostik gemäss dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass ich die Patientin beraten habe, die verlangte pränatale Diagnostik auf angemessene Weise erklärt habe, und ihre Zustimmung erhalten habe.

Ort, Datum : \_\_\_\_\_ Unterschrift aufklärende\*r Arzt/Ärztin : \_\_\_\_\_  
[Name in Blockschrift]