



## Anmeldeformular für Genetische Diagnostik Hereditäre Tumorneigung

Patient(in):  ambulant  stationär

Name, Vorname

Geburtsdatum

Weiblich  Männlich

[alternativ Patientenetikette aufkleben]

Adresse

**Eilt** zwecks Therapieentscheidung

**Auftraggeber** (Druckbuchstaben):

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

Zusätzl. Berichtkopie an:

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

**Die Analyse erfolgt**  präsymptomatisch  diagnostisch (bei aktueller oder früherer Tumorerkrankung), bitte beschreiben:

**Tumorpathologie** (z.B. MSI, Immunhistochemie, Karyotyp,...):

**Familienanamnese:**

### Rechnung an:

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

EDTA-Vollblut: 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  PAXgene RNAtube 2.5 ml  Biopsiematerial aus \_\_\_\_\_

sonstiges \_\_\_\_\_ **Entnahmedatum:** x \_\_\_\_\_

**! Analysebeginn**  Sofort  Nach Zustellung der Kostengutsprache an uns  Nach erneuter Anmeldung

**molekulargenetische Diagnostik** für (Krankheit oder spez. Gene angeben) (EDTA-Vollblut/Fibroblasten/DNA):

Anhang mit Details beigefügt

### 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 (Patienti/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



[Patientenetikette aufkleben]

## Fakultativer Anhang

Allgemeine Kosten für Gendiagnostik	AL-Positionen	Preis <sup>CHF</sup>
DNA oder RNA Extraktion pro Primärprobe	6001.03	61
Auftragstaxe bei ambulanten externen Aufträgen	4700.00	24
Notwendige Untersuchung von Familienangehörigen je	6009.09	205
Gendiagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung 1-10 Gene	6247.60	2900
Gendiagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung 11-100 Gene	6248.61	3300
Gendiagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung über 100 Gene	6248.62	3800
MLPA für gezielte Fragestellungen (bekannte Mikrodeletionen/-Duplikationen)	z.B. 6247.55	350
<input type="checkbox"/> Mikroarray-Analyse für Mikrodeletionen/-Duplikationen	6107.35	1800
<input type="checkbox"/> X-Inaktivierungstestung	keine	350

## Gen-Diagnostik mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung

für seltene erbliche Tumorerkrankungen, allenfalls zusätzliche Positionen bei auffälligen oder unklaren Befunden gemäss Analysenliste 6013.58, 6247.55, 6009.09; 4700.00; mögliche Kosten insgesamt ca. 2900-5700 CHF.

Für eine Kostenübernahme durch die Krankenversicherung im **ambulanten Bereich** ist vorgängig ein Kostensprachege such an den Versicherer auch für reguläre Positionen ratsam.

\*: Gene markiert mit einem Stern sind nicht im Panel mit den Tumorprädispositionsgenen enthalten, die Analyse erfolgt je nach Fragestellung mittels Sanger- und/oder Exom-Sequenzierung.

Die Analyse folgender Gene hat sich als schwierig mittels Panel- und Exom-Sequenzierung erwiesen: CEBPA, FANCD2, MSH3. Alternative Analysemethoden stehen zur Verfügung.

Folgendes bekanntes Tumorprädispositionsgen lässt sich derzeit weder mittels Panel- noch Exom-Sequenzierung analysieren: CDKN1C. Die alternative Analysemethode erfolgt nach AL-Pos. Nr. 6271.56 und Zusatzpositionen [1'505 CHF].

[Patientenetikette aufkleben]

**Fakultativer Anhang**

<b>Gengruppen nach Begleitsymptomatik</b>	<b>Untersuchte Gene (möglicherweise sind weitere Gene bekannt, die nicht aufgeführt sind)</b> <b>Zusatzanalysen falls gewünscht bitte ankreuzen</b>
<p><input type="checkbox"/> <b>Endokrine Neoplasien</b> AL-Positionen: 6244.60 u. a.</p>	<p>Multiple endokrine Neoplasie Typ I, II und IV (CDKN1B, MEN1, RET) Carney-Complex (PRKAR1A) Paragangliome/Phäochromocytome (KIF1B, MAX, MITF, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TRIM37*, VHL) Hyperparathyreoidism-jaw tumor syndrome (CDC73) Von Hippel-Lindau Syndrom (VHL)</p>
<p><input type="checkbox"/> <b>Neoplasien mit hämatologischen Auffälligkeiten</b></p>	<p>Fanconi Anämie (BRCA1, BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FANCU (=XRCC2), BAP1, BRIP1, GATA1*, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4) Baller-Gerold / Rapadilino / Rothmund-Thomson Syndrom (RECQL4) Emberger Syndrom (GATA2) Weitere Gene: ACD, ATM, BLM, , NF1, PRF1*, TERT <input type="checkbox"/> zusätz. Sanger-Sequenzierung für Radioulnare Synostose mit amegakaryocytotischer Thrombozytopenie (HOXA11*)</p>
<p><input type="checkbox"/> <b>Grosswuchs/Makrozephalie</b> AL-Positionen: 6271.60, 6271.55, 6271.56</p>	<p>Basalzell-Nävus/Gorlin Syndrom (PTCH1, SUFU) <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann Syndrom (Sanger-Seq. CDKN1C*), <input type="checkbox"/> plus Methylierungstest für Beckwith-Wiedemann-Syndrom (AL-Pos. 6271.55, 6004.05 [433 CHF]) Bohring-Opitz Syndrom (ASXL1*) CLOVE Syndrom (PIK3CA) Cowden/Hamartoma Syndrom (PTEN) GLOW Syndrom (DICER1) Neurofibromatose 1 (NF1) Perlman Syndrom (DIS3L2) Simpson-Golabi-Behmel Syndrom (GPC3) Sotos Syndrom (NSD1)</p>
<p><input type="checkbox"/> <b>Kleinwuchs/Mikrozephalie</b> AL-Positionen: 6271.60, 6271.55, 6271.56</p>	<p>Ataxia Telangiectasia (ATM) (AL-Pos. 6256.55, 6256.56, 6256.60) Baller-Gerold / Rapadilino / Rothmund-Thomson Syndrom (RECQL4) Bloom Syndrom (BLM) Mosaic variegated aneuploidy (BUB1B*, CEP57*) Nijmegen breakage Syndrom (NBN) Nijmegen breakage Syndrom like (RAD50) Shwachmann-Bodian-Diamond Syndrom (SBDS*) Werner Syndrom (WRN*)</p>

[Patientenetikette aufkleben]

Fakultativer Anhang

**Neoplasien mit kutanen Befunden**

Basalzell-Nävus/Gorlin Syndrom (PTCH1, SUFU)  
Birt-Hogg-Dubé Syndrom (FLCN)  
Bloom Syndrom (BLM)  
Brooke-Spiegler Syndrom (CYLD\*)  
Cowden/Harmatoma Syndrom (PTEN, AKT1)  
Dyskeratosis congenita (ACD, CTC1\*, DKC1\*, NHP2\*,  
NOP10\*, PARN\*, RTEL1\*, TERC\*, TERT, TINF2\*, WRAP53\*)  
Legius Syndrom (SPRED1)  
Lipome (PTEN, SPRED1)  
Neurofibromatose (NF1, NF2)  
Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)  
Rothmund-Thomson Syndrom (RECQL4)  
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)  
Xeroderma pigmentosum (DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3,  
ERCC4, ERCC5, XPA, XPC)

[Patientenetikette aufkleben]

Fakultativer Anhang

### Gengruppen nach Tumorart/-Lokalisation

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>Adrenokortikales Karzinom/ Adenom</b>          | TP53, CDKN1C*, MEN1, PRKAR1A (Hyperplasie)  |
| <input type="checkbox"/> <b>Blasentumoren (siehe auch Rhabdomyosarkom)</b> | MUTYH, Lynch-Syndrom Gene, STK11 (Polypen), HRAS*   |
| <input type="checkbox"/> <b>Brust- und Eierstockkrebs</b>                  | <input type="checkbox"/> <b>Mammakarzinompanel</b> (Risiko >15% nach NCCN, 2.2021):<br>BRCA1, BRCA2, ATM, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53 (AL-Pos. 6241.60)<br><input type="checkbox"/> <b>Ovarialkarzinompanel</b> (Risiko >10% nach NCCN, 2.2021):<br>BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, RAD51C, RAD51D, STK11, plus PMS2 und EPCAM (beide mit limitierter Evidenz für ein erhöhtes Risiko nach NCCN 2.2021) (AL-Pos. 6241.60)<br><input type="checkbox"/> <b>Brustkrebsgene gemäss SAKK-Empfehlung (2018):</b><br>BRCA1, BRCA2, ATM, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53 (AL-Pos. 6241.60)<br><input type="checkbox"/> <b>Fanconi Anämie-Gene:</b> BRCA1, BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FANCU (=XRCC2), BAP1, BRIP1, PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4<br><input type="checkbox"/> <b>nur BRCA1 und BRCA2</b> (AL-Pos. 6241.60)<br><input type="checkbox"/> <b>Analyse folgender Gene:</b> _____<br>_____<br>_____ |
| <input type="checkbox"/> <b>Darntumoren</b> (AL 6245.60 u.a.)              | <input type="checkbox"/> <b>polypös:</b> AKT1, APC, AXIN2*, BMPR1A, GREM1, Lynch-Syndrom Gene, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43*, SMAD4, STK11<br><input type="checkbox"/> <b>serratiert:</b> BMPR1A, MUTYH, PTEN, RNF43*, SMAD4<br><input type="checkbox"/> <b>Lynch-Syndrom Gene:</b> MLH1, MSH2, MSH6, EPCAM, PMS1*, PMS2 (AL-Pos. 6242.60 plus 6242.55)<br><input type="checkbox"/> <b>nicht-polypös:</b> CHEK2, GALNT12, MUTYH, PTEN, RPS20*, STK11<br><input type="checkbox"/> <b>Hamartome:</b> AKT1, BMPR1A, PTEN, SMAD4, STK11, TSC1/2   |
| <input type="checkbox"/> <b>Gastro-/Duodenale Tumoren</b>                  | APC, ATM, BLM, CDH1, DKC1*, KIT, Lynch-Syndrom Gene, MEN1, MUTYH, SMAD4, STK11, TP53  |
| - <b>Gastrointestinale Stromatumoren</b>                                   | <input type="checkbox"/> KIT, NF1, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, PDGFRA   |
| <input type="checkbox"/> <b>Hauttumore, vorwiegend:</b>                    |   |
| - <b>Basalzellkarzinom</b>   | <input type="checkbox"/> DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTCH1, SUFU, RECQL4, XPA, XPC, BAP1, TP53, HRAS*, CYLD*  |
| - <b>Melanom</b>   | <input type="checkbox"/> ACD, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, MC1R*, MITF, POT1, PTEN, RB1, SPRED1, STK11, TERF2IP, TERT, TP53, WRN*, XPA, XPC  |
| - <b>Plattenepithelkarzinom</b>  | <input type="checkbox"/> BAP1, BLM, BRIP1, DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FANCU (=XRCC2), RAD51C, RECQL4, SLX4, TP53, XPA, XPC   |

[Patientenetikette aufkleben]

## Fakultativer Anhang

- Trichoepitheliom, Zylindrom, Spiradenom	<input type="checkbox"/> CYLD*
- Trichilemmom	<input type="checkbox"/> PTEN
- Talgdrüsentumor	<input type="checkbox"/> MSH2, MLH1, ev. MUTYH
- Myxom	<input type="checkbox"/> PRKAR1A
- Leiomyom	<input type="checkbox"/> FH, PTEN
<input type="checkbox"/> Hypophysentumoren (Pituitary gland)	AIP, MEN1, PRKAR1A
<input type="checkbox"/> Keimzellen-/drüsentumoren	GPC3, WT1, PRKAR1A, PTEN, TP53, STK11, DICER1, BLM, CDKN1C*
<input type="checkbox"/> Kopf-Hals-Tumoren	AKT1, BLM, DKC1*, MEN1, RECQL3*, VHL
<input type="checkbox"/> Knochentumoren	EXT1*, EXT2*, CDC73, TP53, WRN*, RECQL4, RB1, APC, MET, SUFU, PTCH1
<input type="checkbox"/> Lebertumoren	APC, BLM, CDKN1C*, Fanconi-Anämie Gene, GPC3, GPC4*, HNF1A*, IGF2*, PMS1*, SMARCA4, SMARCB1
<input type="checkbox"/> Leukämien, Lymphome	ATM, BLM, DKC1*, ETV6*, EZH2*, Fanconi-Anämie Gene, GATA1*, Lynch-Syndrom Gene, LZTR1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NSD1, PMS2, PRF1*, RECQL4, TRIM37*, WRN*
	<input type="checkbox"/> separates Rasopathie-Panel
<input type="checkbox"/> Lungenkrebs	ATM, BAP1, BLM, DICER1, EGFR*, MEN1 (Karzinoid), STK11, TP53
<input type="checkbox"/> Myeloische hämatologische Erkrankungen	ACD, ATM, BAP1, BLM, BRCA2, BRIP1, BUB1B*, CEBPA, DKC1*, ETV6*, FANCA, FANCB, FANCC, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FANCU (=XRCC2), GATA2, KIT, NSD1, PALB2, RB1, RECQL4, RUNX1, SBDS*
- JMML	<input type="checkbox"/> CBL*, KRAS*, NF1, PTPN11* <input type="checkbox"/> separates Rasopathie-Panel
<input type="checkbox"/> Nebenschilddrüsentumoren	CASR, CDC73, FLCN, MEN1, NF1, RET
<input type="checkbox"/> Nervensystem-Tumoren	<input type="checkbox"/> APC, ASXL1*, BAP1, BLM, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, DICER1, GPC3, GPC4*, Lynch-Syndrom Gene, LZTR1, MEN1, NBN, NF1, NF2, PALB2, POT1, PTCH1, PTEN, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SUFU, TP53, TSC1/2, RB1, VHL, WRN*
- Peripheres Nervensystem/ Nervenscheidentumoren	<input type="checkbox"/> ALK*, HRAS*, LZTR1, NF1, NF2, PTEN, PRKAR1A, SMARCB1, SPRED1
<input type="checkbox"/> Neuroblastom	ALK*, BRCA2, CDKN1C*, EZH2*, Fanconi-Anämie Gene, GPC3, HRAS*, KIF1B MLH1, MSH2, MSH6, NSD1, PMS2, PALB2, PHOX2B, PTPN11*, SOS1*
<input type="checkbox"/> Nierentumoren (exkl. Wilms-Tumor, siehe unten)	BAP1, BUB1B*, CDC73, DICER1, FH, FLCN, HNF1A*, MET, MITF, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1 (Rhabdoid Tumor), TRIM37*, TSC1/2, VHL
<input type="checkbox"/> Ösophagustumoren	Fanconi-Anämie-Gene, PMS2, PTEN (Polypen), RHBDF2, STK11 (Polypen), TP53
<input type="checkbox"/> Ovarialtumoren	Siehe Brust- und Eierstockkrebs
<input type="checkbox"/> Pankreastumoren	ATM, BAP1, BRCA1/2, CASR, CDKN2A, CFTR*, CTSC, FANCC, FANCG, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1*, SPINK1, STK11, TP53, VHL

[Patientenetikette aufkleben]

Fakultativer Anhang

<input type="checkbox"/> <b>Paragangliom, Phäochromozytom</b>	FH, KIF1B, MAX, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
<input type="checkbox"/> <b>Prostatatumor</b>	ATM, ATR*, BARD1, BRCA1/2, BRIP1, CHEK1*, CHEK2, CDK12*, FAM175A, FANCA, FANCL, GEN1*, HOXB13, Lynch-Syndrom Gene, MRE11A, MUTYH, NBN, NBS1*, PALB2, PPP2R2A*, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L*, TP53
<input type="checkbox"/> <b>Rhabdomyosarkom/ Rhabdomyom</b>	BUB1B*, CDKN1C*, DICER1, HRAS*, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1/2, PMS2, PTCH1, SMARCA4, SMARCB1, SUFU, TP53, TSC1/2
<input type="checkbox"/> <b>Retinoblastom (AL 6246.60 u.a.)</b>	RB1, BLM
<input type="checkbox"/> <b>Sarkome (siehe auch entsprechende Organe, Rhabdomyosarkom)</b>	APC, BLM, CDKN2A, KIT, NF1, NF2, PDGRFA, PTCH1, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1 (Rhabdoid Tumor), SUFU, TP53, WRN*
<input type="checkbox"/> <b>Schilddrüsentumoren</b>	APC, CHEK2, DICER1, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHB, SDHD, STK11, TP53, TRIM37*, WRN*
<input type="checkbox"/> <b>Uterustumoren</b>	
- Zervix	<input type="checkbox"/> STK11, Fanconi-Anämie-Gene
- Endometrium	<input type="checkbox"/> FH, Lynch-Syndrom Gene, MUTYH, PTEN, SDHB, SMAD4, TRIM37*
<input type="checkbox"/> <b>Wilmstumor</b>	ASXL1*, ev. BLM, BRCA2, BUB1B*, CDC73, CDKN1C*, CHEK2, DICER1, DIS3L2, Fanconi-Anämie Gene, FBXW7*, FWT1*, FWT2*, GPC3, GPC4*, KDM3B*, NSD1, NYNRIN*, PALB2, PAX6*, PIK3CA, REST*, TP53, TRIM28*, TRIM37*, WT1, XPO5*
	<input type="checkbox"/> plus Methylierungstest für Beckwith-Wiedemann-Syndrom (AL-Pos. 6271.55, 6004.05 [433 CHF])

[Patientenetikette aufkleben]

## Fakultativer Anhang

**Gengruppen nach Syndromen**

<input type="checkbox"/> Ataxia Telangiectasia	ATM (AL-Pos. 6256.55, 6256.56, 6256.60)
<input type="checkbox"/> Baller-Gerold Syndrom	RECQL4
<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann Syndrom	<input type="checkbox"/> CDKN1C* Sanger-Sequenzierung <input type="checkbox"/> Methylierungstest (entdeckt Hauptmutationstyp) (AL-Pos. 6271.55, 6004.05 [433 CHF]) <input type="checkbox"/> UPD11 (AL-Pos. 6299.54, Elternblut notwendig [925 CHF])
<input type="checkbox"/> Birt-Hogg-Dubé Syndrom	FLCN
<input type="checkbox"/> Bloom Syndrom	BLM, RecQL3* (AL-Pos. 6271.60, 6271.55, 6271.56)
<input type="checkbox"/> Brooke-Spiegler Syndrom	CYLD*
<input type="checkbox"/> Cardio-Facio-Cutanes Syndrom	<input type="checkbox"/> separates Rasopathie-Panel
<input type="checkbox"/> Carney-Complex	PRKAR1A
<input type="checkbox"/> Coffin-Siris Syndrom	SMARCA4, SMARCE1
<input type="checkbox"/> Costello-Syndrom	HRAS* ( <input type="checkbox"/> für alle Rasopathien separates Panel)
<input type="checkbox"/> Cowden/Harmatoma Syndrom	PTEN, AKT1, PIK3CA
<input type="checkbox"/> Emberger Syndrom	GATA2
<input type="checkbox"/> Fanconi-Anämie	BRCA2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FANCU (=XRCC2), BRIP1, PALB2, RAD51C, SLX4, RAD51
<input type="checkbox"/> Gorlin-Basalzellnävus Syndrom	PTCH1, SUFU
<input type="checkbox"/> Hemophagocytic lymphohistiocytosis Typ 2	PRF1*
<input type="checkbox"/> Hoyeraal-Hreidarsson Syndrom	ACD, CTC1*, DKC1*, NHP2*, NOP10*, PARN*, RTEL1*, TERC*, TERT, TINF2*, WRAP53*
<input type="checkbox"/> Legius Syndrom	SPRED1
<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni Syndrom	TP53 (AL-Pos. 6243.55, 6243.56, 6243.60), CHEK2
<input type="checkbox"/> Diffuses Magenkarzinom-lobuläres Mammakarzinom-Syndrom	CDH1
<input type="checkbox"/> Mosaic variegated aneuploidy	BUB1B*, CEP57*
<input type="checkbox"/> Neurofibromatose 1	NF1 (AL-Pos. 6214.55, 6214.56, 6214.60)
<input type="checkbox"/> Neurofibromatose 2	NF2 (AL-Pos. 6214.55, 6214.56, 6214.60)
<input type="checkbox"/> Nijmegen breakage Syndrom	NBN, RAD50 (Nijmegen breakage syndrome like)
<input type="checkbox"/> Perlman Syndrom	DIS3L2
<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers Syndrom	STK11
<input type="checkbox"/> Radioulnare Synostose mit amega- karyocytotischer Thrombozytopenie	HOXA11* (Sanger-Sequenzierung: 645 CHF)
<input type="checkbox"/> Rapadilino Syndrom	RECQL4
<input type="checkbox"/> Rothmund-Thomson Syndrom	RECQL4
<input type="checkbox"/> Shwachman-Bodian-Diamond S.	SBDS*
<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel Syndrom	GPC3
<input type="checkbox"/> Sotos Syndrom	NSD1 (AL-Pos. 6271.60, 6271.55, 6271.56)
<input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose	TSC1, TSC2
<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau Syndrom	VHL
<input type="checkbox"/> Weaver Syndrom	EZH2* (AL-Pos. 6271.60, 6271.55, 6271.56)



[Patientenetikette aufkleben]

Fakultativer Anhang

<input type="checkbox"/> <b>Werner Syndrom</b>	WRN*
<input type="checkbox"/> <b>Xeroderma pigmentosum</b>	DDB2, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, XPA, XPC

#### Panel-Sequenzierung von 113 Tumorprädispositionsgenen mit Analyse der angefragten Gene

Analysenlistenposition 6248.62 (CHF 3800), allenfalls zusätzliche Positionen bei auffälligen Befunden gemäss Analysenliste 6013.58, 6247.55, 6009.09; 4700.00; mögliche Kosten insgesamt bis ca. 5700 CHF

ACD, AIP, AKT1, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CASR, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTRC, DDB2, DICER1, DIS3L2, EPCAM, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HOXB13, KIF1B, KIT, LZTR1, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RINT1, RUNX1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SPINK1, SPRED1, STK11, SUFU, TERF2IP, TERT, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XPA, XPC, XRCC2

#### Mutationsscreening (geringere Sensitivität als Panel-Sequenzierung für Mosaik-Mutationen) in Tumorprädispositionsgenen mittels Exom-Sequenzierung und Analyse der angefragten Gene

Analysenlistenposition 6248.62 (CHF 3800), allenfalls zusätzliche Positionen bei auffälligen Befunden gemäss Analysenliste 6013.58, 6247.55, 6009.09; 4700.00; mögliche Kosten insgesamt bis ca. 5700 CHF