

## Anmeldeformular zur molekulargenetischen Diagnostik

### Patient/in:

Name: \_\_\_\_\_ Geschlecht:  männlich  weiblich  
Vorname: \_\_\_\_\_ Strasse, Nr. \_\_\_\_\_  
Geburtsdatum: \_\_\_\_\_ PLZ, Ort: \_\_\_\_\_

**Indexpatient/in:**  ja  nein

Falls nein: Name / Geburtsdatum / Verwandtschaftsgrad zum Indexpatient:

<b>Einsender/in:</b> Name: _____	<b>Befundkopie:</b> Name: _____
Klinik: _____	Klinik: _____
Adresse: _____	Adresse: _____
HIN-secured Email: _____	HIN-secured Email: _____

**Rechnungsstellung:** erfolgt direkt an die Krankenversicherung (oder das Zuweiserspital bei stationären Patienten. Falls eine Rechnungsstellung nur und direkt an die Patientin oder den Patienten gewünscht ist, bitte hier ankreuzen:

### Klinische Angaben/Symptome/Verdachtsdiagnose:

manifest krank, ED:  
 gesund/prädiktiv  
 familiär  
 sporadisch  
 therapierelevant

### Familienanamnese/Stammbaum:

**Bei familiären Analysen: Mutter:** Name/Vorname/Geb.Datum  
**Vater:** Name/Vorname/Geb.Datum

**Ethnie:** \_\_\_\_\_ **Konsanguinität:**  ja  nein **Schwangerschaft:**  ja  nein **SSW:** \_\_\_\_\_

<b>Einzelgen-Analyse</b>	Gen: _____	inkl. MLPA (falls verfügbar)
<b>Genpanel-Analyse</b>	Panel (s.a. Seite 2): _____	
<b>Träger-Testung</b>	Gen: _____	Variante: _____
<b>Weitere Analysen</b>		

(z.B. DPYD-Genotypisierung, hämatopoetischer Chimärismus, uniparentale Disomie; s.a. Seite 2)

**Analysebeginn**  sofort  nach Zustellung der Kostengutsprache\*  zunächst nur asservieren

**Eingesandtes Material:**  EDTA-Blut  Speichel  Hautbiopsie  Anderes

Bitte Entnahmegefäss mit Name und Geburtsdatum beschriftet bei Raumtemperatur gut gepolstert per A-Post zusenden (keine Voranmeldung notwendig)

**Datum der Entnahme resp. des Versands:** \_\_\_\_\_

**Unterschrift des auftraggebenden Arztes:** \_\_\_\_\_

Arzt-/Praxis-Stempel

Mit seiner Unterschrift bestätigt der/die auftraggebende Arzt/Ärztin die gesetzlich geforderte genetische Beratung durchgeführt oder veranlasst zu haben.

**Für molekulargenetische Analysen wird eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten benötigt.**

\*Das vorgängige Einholen einer Kostengutsprache wird empfohlen.

## Augenerkrankungen\*

Hereditäre Netzhauterkrankungen (P)  
Exsudative Vitreoretinopathie (P)  
Optikusatrophie (P)  
Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie  
Sonstiges:

## Entwicklungsstörungen\*

Angelman-Syndrom  
Entwicklungsstörung (gem. DECIPHER) (P)  
Fehlbildungssyndrome (P)  
Fragiles X-Syndrom / FXTAS / FXPOI  
Hirnfehlbildungen (P)  
„Overgrowth“-Syndrome (P)  
Kleinwuchs-Syndrome (ohne Skelettdysplasien) (P)  
Mikrozephalie (isoliert) (P)  
Prader-Willi-Syndrom  
RASopathien (u.a. Noonan-Syndrom) (P)  
Tuberöse Sklerose (TSC1, TSC2)  
Ziliopathie, primär (P)  
Ziliäre Dyskinesie (P)  
Sonstiges:

## Infertilität

Kong. Aplasie Vas deferens (CFTR, 50 häufigste Varianten)  
Vorzeitige Ovarialinsuffizienz (FXPOI)  
Y-chrom. Mikrodeletionen (AZF)  
Sonstiges:

## Myopathien\*

Metabolische Myopathien (P)  
Myofibrilläre Myopathien (P)  
Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S, STAC3)  
Sonstiges:

## Nephropathien\*

Alport-Syndrom (P)  
Atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (P)  
Bartter-Syndrom (P)  
Fokal segmentale Glomerulosklerose (P)  
Polyzystische Nierenerkrankung (u.a. PKD1, PKD2) (P)  
Zystisch-dysplastische Nieren, renale Agenesie (P)  
Sonstiges:

## Neuropathien / Charcot-Marie-Tooth (CMT)\*

Charcot-Marie-Tooth Typ1A (MLPA)  
Charcot-Marie-Tooth (P)  
Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckpareesen (MLPA)  
Sonstiges:

## Knochen-/Gefäss- und Bindegewebserkrankungen\*

A-/Hypochondroplasie (FGFR3)  
Zerbr. aut.dom. Arteriopathie m. subkort. Infarkten (CADASIL) (P)  
Familiäres thorakales Aortenaneurysma und Aortendissektion (P)  
Ehlers-Danlos-Syndrom (u.a. COL5A1, COL5A2, COL3A1) (P)  
Marfan-Syndrom (FBN1)  
Loeys-Dietz-Syndrom (u.a. TGFBR1, TGFBR2, SMAD3) (P)  
Kraniosynostose-Syndrome (P)  
Osteogenesis Imperfecta (u.a. COL1A1, COL1A2) (P)  
Skelettdysplasien  
    schwere / letale Formen (P)  
    allgemein (>300 Gene) (P)  
Arthrogryposis (P)  
Sonstiges:

## Schilddrüsen/Nebenschilddrüsen-Erkrankungen\*

Hypothyreose (P)  
Hyperthyreoidismus (TSHR, GNAS) (P)  
Hyperparathyreoidismus (u.a. MEN1, RET, CDC73) (P)  
Sonstiges:

## Stoffwechselstörungen

Zystische Fibrose (CFTR, 50 häufigste Varianten)  
Hypophosphatasie (ALPL)  
Sonstiges:

## Weitere Hochdurchsatz-Sequenzierungen\*

Heterozygoten-Screening (Kingsmore-Panel)  
Klinisches Trio-Exom

## Tumorprädispositionen\*

### Gastrointestinale Tumoren

Adenomatöse Polyposen (u.a. APC, MUTYH, GREM1) (P) #  
Hered. diffuses Magenkarzinom (CDH1)  
Hereditäres Kolorektalkarzinom-Genpanel (P)  
Juveniles Polypose-Syndrom (SMAD4, BMPR1A, PTEN) #  
Lynch-Syndrom (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) #  
Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11) #  
PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom (PTEN) #  
Serratiertes Polypose-Syndrom (u.a. RNF43, MUTYH) (P)  
Sonstiges:

### Mammakarzinom

BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, PTEN, CDH1, STK11  
ATM, BARD1, CHEK2, RAD51C, RAD51D, MSH6  
Sonstiges:

### Ovarialkarzinom

BRCA1, BRCA2  
BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D, u.a.  
Sonstiges:

### Dermatologische Tumore

Familiäres Melanom (u.a. CDKN2A, CDK4, BAP1, POT1) (P), u.a.  
Nävoides Basalzellkarzinom-Syndrom (PTCH1, SUFU)  
Sonstiges:

### Endometriumkarzinom

Lynch-Syndrom (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) #  
Weitere (u.a. PTEN, STK11, FH)  
Sonstiges:

### Nierenkarzinom / Paragangliom

Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (FLCN)  
FH-Tumorprädisposition (FH)  
Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom (u.a. SDHx) (P)  
Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)  
Weitere (u.a. MET, BAP1, CDC73, DICER1) (P)  
Sonstiges:

### Schilddrüsenkarzinom

Diverse (u.a. APC, MUTYH, PTEN, RET, DICER1) (P)  
Sonstiges:

### Nebenschilddrüsenkarzinom

CDC73-assoziierte Erkrankungen (CDC73)  
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)  
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)  
Sonstiges:

### Prostatakarzinom

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, u.a.  
Sonstiges:

### Weitere Tumorveranlagungen

Li-Fraumeni-Syndrom (TP53)  
Sonstiges:

### Diverse Analysen

Alzheimer-Demenz (PSEN1, PSEN2, C9orf72-Repeat) (P)  
Frontotemporale Demenz (GRN, MAPT; C9orf72-Repeat) (P)  
Chimärismus-Bestimmung n. Stammzell-Transplantation  
DNA-Extraktion und -Asservierung für spätere Analysen  
DNA-Profil zum Kontaminationsausschluss  
DPYD-Genotypisierung (4 Allele) bei Fluoropyrimidin-Therapie  
[Resultat in max. 5 Arbeitstagen (bitte um Rücksprache falls dringlicher)]  
Hered. Angioödem (SERPING1, F12, ANGPT1, PLG) (P)  
Indirekte genetische Nachweisverfahren (z.B. Kopplung)  
Uniparentale Disomie für Chromosom-Nr.:  
Sonstiges:

### Anmerkungen

Sämtliche Formulare finden Sie online unter:  
[usb-basel.ch/medizinische-genetik](http://usb-basel.ch/medizinische-genetik)

\* Detaillierte Gen-Listen online verfügbar

(P) Genpanel

# Spezifische Anmeldeformulare online verfügbar

..... Weitere Gene auf individuelle Anfrage möglich

Bitte individuelle Symptome auf Seite 1 präzisieren

Formular drucken