

Einsender (inkl. auftraggebende/r Ärztin / Arzt)

Nachname

Geburtsdatum

Vorname

Geschlecht

☐ W ☐ M

Strasse, Nr.

Telefon

Befundkopie

PLZ

Ort

Name der Versicherung

Versicherungsnummer

Rechnung an

☐ Kasse / Patientin / Patient ☐ Selbstzahler ☐ Einsender ☐ Andere: _____

Angaben zur Probe

Abnahmedatum: ____ . ____ . ____

☐ EDTA-Blut

☐ Heparin-Blut **HEP**
☐ DNA, extrahiert aus: _____

☐ Sonstiges Material: _____

Angaben zur untersuchten Person
☐ Empfänger einer Knochenmarktransplantation

☐ Autolog

☐ Allogen

Sonstiges: _____

Diagnose / Klinische Angaben / Familienanamnese
Erklärung zur Kostenübernahme

Ich bestätige, dass ich von der Ärztin / dem Arzt über die geplante Laboruntersuchung, sowie deren Kosten informiert wurde. Ich erkläre mich einverstanden, den Test / die Tests durchführen zu lassen und die Kosten, bei fehlender Kostenübernahme der Krankenkasse, selbst zu bezahlen.

☐ **Test erst durchführen, wenn dem Labor eine Kostengutsprache vorliegt.**

Sollte nach 6 Monaten keine Untersuchung zustande kommen, werden der Patientin / dem Patienten die notwendigen Vorbereitungskosten des Probenmaterials in Rechnung gestellt (Chromosomenanalyse: CHF 296.10, alle anderen Analysen: CHF 76.50).

Ort, Datum

Unterschrift Patientin / Patient

☐ Ich bestätige, dass dem Laborauftrag eine von der Patientin / dem Patienten unterschriebene Einverständniserklärung, gemäss Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), beigelegt wird. **Ohne diese Erklärung werden keine genetischen Analysen durchgeführt.**

Ort, Datum

Unterschrift Ärztin / Arzt

Wird vom Labor ausgefüllt

Datum: ____ . ____ . ____

Zeit: ____ : ____

Visum: _____

Entwicklungsstörungen

Chromosomenstörung

- ☐ Chromosomenanalyse **HEP**
- ☐ FISH-Analyse (z.B. Mosaik Turner-Syndrom) **HEP**
- ☐ Hochauflösender Microarray (Array-CGH)

Neuropädiatrie

- ☐ Fragiles-X-Syndrom (FXS)
FMR1 (Repeat)
- ☐ Neurologische Entwicklungsstörung > 100 Gene
- ☐ Epileptische Enzephalopathie > 100 Gene
- ☐ Floppy Infant
- ☐ Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curschmann-Steinert)
DMPK (Repeat)
- ☐ Spinale Muskelatrophie Typ 1 – 4 (SMA)
SMN1, SMN2 (Deletion)
- ☐ Prader-Willi-Syndrom (PWS) **D+M**
- ☐ Morbus Pompe (GSD Typ 2)
GAA 1–10 Gene

Syndrome

- ☐ RASopathien (Noonan-, CFC-, Costello-Syndrom und DD) 11–100 Gene
- ☐ Grosswuchssyndrome (inkl. Sotos-Syndrom und DD) 11–100 Gene
- ☐ Bardet-Biedl-Syndrom 11–100 Gene
- ☐ Ziliopathien > 100 Gene
- ☐ Primäre Mikrozephalie > 100 Gene
- ☐ Kraniosynostose
- ☐ isoliert (*FGFR*-assoziiert und DD) 1–10 Gene
- ☐ Gesamtpanel > 100 Gene
- ☐ Lippen-Kiefer-Gaumen-Spalte (LKG-Spalte) > 100 Gene
- ☐ Prader-Willi-Syndrom (PWS) **D+M**
- ☐ Angelman-Syndrom (AS, ohne *UBE3A*-Punktmutationen) **D+M**
- ☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS) **D+M**
- ☐ Silver-Russell-Syndrom (SRS Typ 1, Chr. 11p15) **D+M**
- ☐ Silver-Russell-Syndrom (SRS Typ 2, UPD(7)mat) **D+M**
- ☐ Kagami-Ogata-Syndrom (KOS) **D+M**
- ☐ Temple-Syndrom (TS) **D+M**

Kleinwuchs

- ☐ *SHOX*-Defizienz
- ☐ *SHOX* (Deletion)
- ☐ *SHOX* (Sequenzierung) 1–10 Gene
- ☐ Achondroplasie, Hypochondroplasie, thanatophore Dysplasie
FGFR3 1–10 Gene
- ☐ Skelettdysplasie > 100 Gene
- ☐ Wachstumsretardierung > 100 Gene
- ☐ Kindliche Adipositas 11–100 Gene

Bindegewebserkrankungen

- ☐ Bindegewebserkrankungen – Gesamtpanel
(inkl. Marfan-, Loeys-Dietz-, Ehlers-Danlos-Syndrom) 11–100 Gene
- ☐ Osteoporose und fragile Knochen 11–100 Gene

Adrenogenitales Syndrom (AGS)

- ☐ 21-Hydroxylase-Defizienz (häufigste Ursache)
CYP21A2
- ☐ AGS (ohne *CYP21A2*) 1–10 Gene
CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, STAR

Verdacht auf spezifisches Syndrom

Syndrom auf Anfrage: _____

Bekannte familiäre Mutation

Bitte Berichtskopie beilegen

Genname: _____

Mutationsbeschreibung: _____

Weitere Analysen: labor.genetica.ch/analysen**HEP** zwingend Heparin-Blut**D+M** Deletions- und Methylierungsanalyse

Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss regulatorischen Bestimmungen (Analysenliste) nur durch Ärztinnen / Ärzte mit eidgenössischem Weiterbildungstitel (FMH) Medizinische Genetik verordnet werden. Bei Bedarf unterstützt Sie unsere genetische Beratungsstelle gerne.

Telefonische Auskünfte und Anmeldungen: 044 250 50 30