

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: _____

Einsender/in: Name: _____
Klinik: _____
Adresse: _____
HIN-secured Email: _____

Befundkopie: Name: _____
Klinik: _____
Adresse: _____
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: _____

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

(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.

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, postnatal) (P)
Mikrozephalie (isoliert, primär) (P)
Prader-Willi-Syndrom
RASopathien (u.a. Noonan-Syndrom) (P)
Tricho-rhino-phalangeales Syndrom (TRPS1)
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)
Multi-Minicare-Myopathie (SEPN1)
Myofibrilläre Myopathien (P)
Maligne Hyperthermie (RYR1, CACNA1S, STAC3)
Okulopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)
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 Druckpareisen (MLPA)
LMNA-assoziierte Erkrankungen (LMNA)
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

Formular drucken

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

Brooke-Spiegler-Syndrom (CYLD)
Familiäres Melanom (u.a. CDKN2A, CDK4, BAP1, POT1) (P), u.a.
Nävöides 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

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)
Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie
Uniparentale Disomie für Chromosom-Nr.:
Sonstiges:

Anmerkungen

Sämtliche Formulare finden Sie online unter:
www.unispital-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