

## Informationsblatt zur molekulargenetischen Diagnostik

### Diagnostikangebot

<b>Krankheit:</b>	<b>Gen(e) / Loci:</b>	<b>OMIM-Nr.:</b>
• A-/Hypochondroplasie, Thanatophore Dysplasie	FGFR3	100800 u.a.
• Angelman-Syndrom	15q11-13	105830
• Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1A	17p11-12, PMP22, MPZ, GJB1	118220
• Cowden-Syndrom *	PTEN	158350
• Familiäre adenomatöse Polypose (FAP/AFAP/MAP) *	APC, MUTYH	175100
• Kongenitale Hypothyreose/ »brain-lung-thyroid sdr «	NKX2-1/TITF1	600635 u.a.
• Fragiles X-Syndrom	FRAXA	309550
• Gonadendysgenese, Störung der Geschlechtsentw.	SRY	480000 u.a.
• Heredit. diffuses Magenkarzinom	CDH1	192090
• Heredit. Neuropathie mit Neigung zu Druckpareesen	17p11-12	162500
• Heredit. Nicht-Polyposis Kolonkarzinom / Lynch-Syndrom*	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	120435
• Juveniles Polypose-Syndrom *	SMAD4, BMPR1A	174900
• LMNA-assoziierte Krankheiten	LMNA	176670, u.a.
• Leber'sche Hereditäre Optikusneuropathie	mt_ND1, ND4, ND6, CYB	535000
• Li-Fraumeni-Syndrom, Li-Fraumeni-like-Syndrom	TP53	151623
• Männliche Infertilität (Y-chrom. Mikrodel., CBAVD)	CFTR, AZF	415000 u.a.
• Multi-Minicores-Myopathie / Rigid spine muscular dystrophy	SEPNI	602771
• Myofibrilläre Myopathien	DES, LDB3,CRYAB,MYOT	601419 u.a.
• Nävoïdes Basalzellkarzinom-Syndrom (NBCCS)	PTCH1	109400
• Oestrogen-Rezeptor 1-Polymorphismus (Pvull, Intron 1)	ESR1	133430
• Okulopharyngeale Muskeldystrophie	PABPN1	164300
• Peutz-Jeghers-Syndrom *	STK11	175200
• Prälinguale, nicht-syndromale Schwerhörigkeit	GJB2, GJB6	220290
• Prader-Willi Syndrom	15q11-13	176270
• Saethre-Chatzen-Syndrom	TWIST1	101400
• Tricho-rhino-phalangeales Syndrom	TRPS1	190350
• Von Hippel-Lindau-Syndrom	VHL	193300
• Zystische Fibrose	CFTR	219700
• <i>Weitere Gene auf individuelle Anfrage</i>		

\* Bitte benutzen Sie hierzu separate Anmeldeformulare: [www.unispital-basel.ch/medizinische-genetik](http://www.unispital-basel.ch/medizinische-genetik)

### Weitere molekulargenetische Analysen und Dienstleistungen:

- Hämatopoetischer Chimärismus nach Knochenmark-/Stammzelltransplantation
- DNA-Extraktion und –Asservierung für spätere Untersuchungen
- DNA-Profil zum Kontaminationsnachweis bzw. -ausschluss
- Uniparentale Disomie
- Indirekte genetische Diagnostik (z. B. Kopplungsanalysen)
- Auskunft über Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik bei hereditären Erkrankungen
- Vermittlung (CH und international) genetischer Diagnostik von hereditären Erkrankungen

### Benötigtes Material und Unterlagen

- **5 bis 10ml EDTA-Blut** (Kleinkinder mind. 2 ml):  
*Versand der gut gepolsterten Blutprobe per A-Post und bei Raumtemperatur (keine Zentrifugation)*
- Abhängig von der Fragestellung auch: Knochenmark, Speichel, Tumoren, u.a.
- **Schriftliches Einverständnis** („informed consent“) des Patienten resp. gesetzlichen Vertreters

### Kosten:

- Abhängig von der Indikation, richtet sich nach dem gültigen Tarifsysteem (Analysenliste)
- Bei nicht in der Analysenliste aufgeführten Analysen empfiehlt sich vorgängig eine Kostengutsprache vom Krankenversicherer.

# Anmeldeformular zur molekulargenetischen Diagnostik

**Name:** ..... **Vorname:** .....

**Geschlecht:**  männlich  weiblich **Geburtsdatum:** .....

**Strasse, Nummer:** ..... **PLZ, Ort:** .....

**Indexpatient:**  ja  nein **Falls nein:** Verhältnis zum Indexpatienten: .....

## Gewünschte Analyse(n)

**Ethnie:** .....

- |   |  |   |
|---|--|---|
| <input type="checkbox"/> A-/Hypochondroplasie (FGFR3)         | <input type="checkbox"/> Hered. diffuses Magenkarzinom (CDH1)        | <input type="checkbox"/> ESR1: Intron 1-PvuII-Polymorphismus    |
| <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom                     | <input type="checkbox"/> Hered. Neuropathie / HNPP                   | <input type="checkbox"/> Okulopharyng. Muskeldystr. (PABPN1)    |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth                  | <input type="checkbox"/> HNPCC / Lynch-Syndrom (MLH1...) *           | <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndr. (STK11) *         |
| <input type="checkbox"/> Chimärismus / DNA-Profil             | <input type="checkbox"/> Juveniles Polypose-Syndrom (SMAD4...) *     | <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom                   |
| <input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom (PTEN) *              | <input type="checkbox"/> LMNA-assoziierte Krankheiten (LMNA)         | <input type="checkbox"/> Rigid Spine/Multiminicore M. (SEPN1)   |
| <input type="checkbox"/> DNA-Extraktion/Asservierung          | <input type="checkbox"/> Leber'sche Optikusneuropathie               | <input type="checkbox"/> Saethre-Chatzen-Sdr. (TWIST1)          |
| <input type="checkbox"/> Fam. adenomatöse Polypose (APC...) * | <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-(like) Syndrom (TP53)           | <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit nicht-syndr. (GJB2...) |
| <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (FRAXA)           | <input type="checkbox"/> Männliche Infertilität (Y-Mikrodel., CBAVD) | <input type="checkbox"/> Tricho-rhino-phalangeal. Sdr. (TRPS1)  |
| <input type="checkbox"/> Hypothyreose kongenital (NKX2-1)     | <input type="checkbox"/> Myofibrilläre Myopathien (DES ...)          | <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau-Sdr. (VHL)           |
| <input type="checkbox"/> Gonadendysgenese (SRY)               | <input type="checkbox"/> Nävoïdes Basalzellkarzinom (PTCH1)          | <input type="checkbox"/> Zystische Fibrose (CFTR)               |

**Andere Analyse(n):** .....

**Rechnungsstellung an:**  PatientIn (*immer an PatientIn, falls nicht anders vereinbart*) \*\*  
 Spital / Zuweiser bitte unbedingt angeben: **ambulant**  oder **stationär**

**Auftraggebende(r) Arzt/Aerztin:**

Name: ..... Adresse: .....  
 (Stempel)

Telefon: .....

**Eingesandtes Material:**  EDTA-Blut  Knochenmark  Anderes : .....

Die Probe(n) bitte gut gepolstert per A-Post und Raumtemperatur zusenden (keine Voranmeldung notwendig). Danke.

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

**Unterschrift des auftraggebenden Arztes:** .....

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

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

\*\* Bei nicht auf der Analysenliste aufgeführten Analysen wird das Einholen einer Kostengutsprache empfohlen.

## **Allgemeine Erläuterungen zur Einwilligungserklärung („Informed Consent“) bei genetischen Untersuchungen**

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, die Ursache einer genetischen Erkrankung oder Veranlagung zu bestimmen. Man unterscheidet dabei die Untersuchung der Chromosomen von der molekulargenetischen Untersuchung einzelner Erbanlagen (Gene).

### **Chromosomenuntersuchung:**

Bei dieser seit vielen Jahren üblichen Analyse werden Zahl und Struktur der Chromosomen im Mikroskop untersucht. Nachteil ist ein begrenztes Auflösungsvermögen. Veränderungen, die kleiner als 5 – 10 Millionen Basenpaare sind, können nicht erkannt werden. Mit neuen hochauflösenden Chromosomenuntersuchungen mit Hilfe von Chips können bei ca. 10 – 20 % der Patienten mit normalem Befund der Chromosomenuntersuchung kleinere Veränderungen entdeckt werden. Nachteil der Untersuchung mit Chips ist die noch begrenzte Erfahrung mit dieser neuen Untersuchungstechnik.

### **Molekulargenetische Untersuchung:**

Diese dient dem Nachweis oder Ausschluss einer einzelnen vermuteten Genmutation. Beim direkten Gentest wird unmittelbar das Kandidatengen bei einer einzelnen Person analysiert. Mit dem indirekten Gentest verfolgt man mittels DNA-Markern ein bestimmtes Gen (Allel) bei gesunden und betroffenen Verwandten, um daraus abzuleiten, ob eine Person die defekte (mutierte) Kopie geerbt haben könnte oder nicht. Auch die Untersuchung des Genproduktes (Eiweisses) kann konkrete Rückschlüsse auf eine Genmutation erlauben.

Keine genetische Untersuchung ist perfekt. Eine Untersuchung kann ohne Ergebnis bleiben, wenn die vermutete Veränderung nicht gefunden wird. Im Rahmen der Grenzen der jeweiligen Methode ist es häufig schwierig eine genetische Veränderung sicher auszuschliessen. In Ausnahmefällen (z. B. Mosaikzuständen) kann es zu falschen Schlüssen über das Vorliegen einer genetischen Veränderung kommen. Auch ist es möglich, dass die Bedeutung eines Ergebnisses, gerade bei Anwendung neuer Methoden, bisher nicht bekannt ist.

Falls kein eindeutiges Ergebnis erzielt wird, kann eine Blutuntersuchung bei beiden Eltern erforderlich sein. In einigen Situationen können weitere Untersuchungen im Forschungsrahmen angeboten werden. Trotzdem kann nicht ausgeschlossen werden, dass ein Befund in Einzelfällen unklar bleiben kann.

Untersuchungsbefunde können zu Informationen von Risiken bei weiteren Familienmitgliedern führen. Wenn mehrere Verwandte an einer genetischen Untersuchung beteiligt sind, kann es zu einer Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen.

Die Kostenübernahme durch die Krankenversicherung wird in der Analysenliste geregelt. Gerne stehen wir Ihnen mit weiteren Auskünften zur Verfügung.

PD Dr. med. Isabel Filges  
Medizinische Genetik FMH/FAMH

Prof. Dr. med, Dr. phil. II Karl Heinimann  
Medizinische Genetik FMH/FAMH

## Einwilligungserklärung („Informed Consent“)

**Name:** ..... **Geburtsdatum:** .....

**Erkrankung/Grund der Untersuchung:**  
.....

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich die allgemeinen Erläuterungen gelesen und verstanden habe, dass mir allfällige diesbezügliche Fragen beantwortet wurden und dass ich die Durchführung der vorgeschlagenen medizinisch-genetischen Laboruntersuchung bei mir, resp. bei meinem Kind oder Mündel, wünsche.

- nur im Falle einer Pflichtleistung bzw. bei erteilter Kostengutsprache  ja  nein
- auch bei fehlender Kostengutsprache (ich trage die Kosten notfalls selbst)  ja  nein

Ich gebe mein Einverständnis zur Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials

- für eventuelle Nachuntersuchungen  ja  nein
- anonymisiert für die Qualitätssicherung, die im Labor notwendig ist, um Analysen in Zukunft durchführen und weiterentwickeln zu können  ja  nein

Ich stimme ferner zu, dass das Untersuchungsmaterial für das Forschungsprojekt „Basler Studie über familiäre Tumorkrankheiten“ (Ref.Nr. EK:258/05) aufbewahrt und verwendet werden darf.  ja  nein

Ich möchte informiert werden

- über die Ergebnisse der Abklärung bezüglich meiner Fragestellung  ja  nein
- über Zufallsbefunde mit klinischer Bedeutung ohne Bezug zur Fragestellung
  - wenn Vorsorge- oder Behandlungsmassnahmen bekannt sind  ja  nein
  - auch wenn bisher keine Therapie bekannt ist  ja  nein
  - andere.....

**Ich bestätige, dass ich ausreichend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meine Entscheidung zu überdenken. Ich weiss, dass ich jederzeit das Recht habe, diese Zustimmung gesamthaft oder teilweise ohne Angabe von Gründen zu widerrufen.**

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift Patient / Gesetzliche(r) VertreterIn

.....  
Unterschrift und Stempel Aerztin / Arzt