

Universitätsspital Basel  
Schönbeinstrasse 40, CH-4031 Basel  
Telefon +41 61 265 36 20, Fax +41 61 265 36 21  
[www.unispital-basel.ch/medizinische\\_Genetik](http://www.unispital-basel.ch/medizinische_Genetik)

## Anmeldeformular zur molekulargenetischen Diagnostik

### Patient/in:

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

**Indexpatient/in:** ja nein  
Falls nein: Verhältnis zum Indexpatient, inkl. Name:

**Einsender/in:** Name: **Befundkopie:** Name:  
Klinik: Klinik:  
Adresse: Adresse:

**Rechnungsstellung an:** Patient/in  
Zuweiser/Spital (bitte unbedingt angeben: ambulant oder stationär )  
Krankenkasse/IV (nur bei beigelegter Kopie der Kostengutsprache; nicht alle KK)

### Klinische Angaben/Symptome/Verdachtsdiagnose:

manifest krank, ED:  
gesund/prädiktiv  
familiär  
sporadisch  
therapie relevant

### Familienanamnese/Stammbaum:

**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 Einholen einer Kostengutsprache wird vorgängig empfohlen.

**Entwicklungsstörungen\***

Angelman-Syndrom  
 Entwicklungsstörung (gem. DECIPHER) (P)  
 Fehlbildungssyndrome (P)  
 Fragiles X-Syndrom / FXTAS / FXPOI  
 Hirnfehlbildungen (P)  
 Overgrowth<sup>o</sup>-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)  
 Tuberoöse 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-Mincore-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 Druckpareesen (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)  
 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 Polyposose-Syndrom (SMAD4, BMPR1A, PTEN) #  
 Lynch-Syndrom (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) #  
 Peutz-Jeghers-Syndrom (STK11) #  
 PTEN-Hamartom-Tumor-Syndrom (PTEN) #  
 Serratiertes Polyposose-Syndrom (u.a. RNF43, MUTYH) (P)  
 Sonstiges:

**Mammakarzinom**

BRCA1, BRCA2, PALB2  
 ATM, CHEK2, PTEN, STK11, TP53, CDH1  
 Sonstiges:

**Ovarialkarzinom**

BRCA1, BRCA2  
 BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, RAD51C, RAD51D  
 Sonstiges:

**Dermatologische Tumore**

Brooke-Spiegler-Syndrom (CYLD)  
 Familiäres Melanom (u.a. CDKN2A, CDK4, BAP1, POT1) (P)  
 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  
 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  
 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](http://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