

EN ISO 15189 (SMTS 0082)

<http://www.cgl.insel.ch/de/fachbereich-humangenetik>

Humangenetik Konstitutionelle genomische Analytik

Einsender:		Patient:	
Name:	Klinik/Labor:	Name:	Geschlecht:
Adresse:	Telefon:	Vorname:	<input type="checkbox"/> Männlich
		Geburtsdatum:	<input type="checkbox"/> Weiblich
		Adresse:	<input type="checkbox"/> Unbekannt
Befundversand:			
E-Mail (HIN-gesichert):			
Kopieempfänger: <small>(HIN-gesicherte E-Mail oder vollständige Adresse)</small>			
Rechnungsadresse:			
<input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> Einsender <input type="checkbox"/> andere (vollständige Adresse):			
<p>ACHTUNG: Bitte unterschriebene Einverständniserklärung mitschicken (siehe Homepage). Ohne Einverständniserklärung kann die Analyse nicht durchgeführt werden.</p>			
Untersuchungsmaterial:		Klinische Angaben / Diagnose	
<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut (mind. 1 ml)	<input type="checkbox"/> Mundscheidhautabstrich	<input type="checkbox"/> Indexpatient	<input type="checkbox"/> Mutter/Vater/Geschwister/.....von Indexpatienten (Name, Vorname, Geb):
<input type="checkbox"/> Chorionzotten*	<input type="checkbox"/> Fruchtwasser*	
<input type="checkbox"/> Muskel	<input type="checkbox"/> Embryobiopsie	<input type="checkbox"/> Schwangerschaft	SSW:
<input type="checkbox"/> DNA (Nr.:	<input type="checkbox"/> Andere:	Ethnische Herkunft:	
		Diagnose:	
Entnahmedatum:	Entnahmezeit:	Klinische Angaben:	
* Bitte EDTA-Blut der Mutter mitschicken (Ausschluss mütterliche Kontamination)		Bemerkungen:	
Stammbaum			

Eingangsdatum:

Eingangszeit:

Visum:

Auftragsformular CGL Humangenetik

Version 4.0 05.2024

Seite 1 von 4

Patient:

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

EINZELGEN-ANALYSEN

- ALS/FTD** (*C9orf72*) (Repeatanalyse)*
- Angelman-Syndrom** (15q11.2) (MS-MLPA)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom** (11p15) (MS-MLPA)
- Birt-Hogg-Dubé-Syndrom** (*FLCN*)*
- Charcot-Marie-Tooth Typ 1A** (Mikroduplikation *PMP22*, MLPA)
- Cystische Fibrose** Bitte ethnische Herkunft auf Seite 1 angeben!
 - CFTR* (50 häufigste Mutationen)
 - CFTR* (Sequenzierung)
- Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie (DMD)**
 - Deletion/Duplikation (MLPA)
 - Sequenzierung*
- Fazio-scapulo-humerale Muskeldystrophie Typ 2-4** (FSHD2-4)*
- Frag. X-Syndrom, FXTAS, FXPOI** (*FMR1*)
- Galaktosämie** (*GALT*)
- Gilbert-Meulengracht** (*UGT1A1*)*
 - TA-Repeats*
 - Sequenzierung*
- G6PD-Mangel** (*G6PD*)*
- Hämochromatose, hereditäre**
 - HFE* (p.(Cys282Tyr), p.(His63Asp)) (Typ 1)
 - HFE* (Sequenzierung) (Typ 1)*
 - HJV* (*HFE2*) (Typ 2A)*
 - HAMP* (Typ 2B)*
 - TFR2* (Typ 3)*
 - SLC40A1* (*FPN1*) (Typ 4)*
- Hered. Polyneuropathie mit Neigung zu Druckpareisen (HNPP)**
(Mikrodeletion *PMP22*) (MLPA)
- Incontinentia pigmenti** (*IKBK*)*
- Infertilität, männliche***
 - CFTR* (50 häufigste Mutationen)*
 - CFTR* (Sequenzierung)*
 - Y-Chromosom Mikrodeletionen (AZFa, AZFb, AZFc)*
- Hypoventilationssyndrom, kong. zentrales** (*PHOX2B*)*
- Marfan-Syndrom** (*FBN1*)*
- Mitochondriale Erkrankungen (mitochondriales Genom)**
 - LHON (Leber'sche Optikusatrophie)**
 - MT-ND1* m.3460G>A, *MT-ND4* m.11778G>A, *MT-ND6* m.14484T>C
 - komplett
 - MELAS**
 - MT-TL1* m.3243G>A
 - komplett
 - MERRF**
 - MT-TK* m.8344A>G
 - komplett
 - NARP/Leigh-like**
 - MT-ATP6* m.8993T>G, m.8993T>C
 - komplett

- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1)** (*DMPK*) (Repeatanalyse)
(Achtung: Bestimmung der Repeatanzahl >150 nicht möglich)
- Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)** (*CNBP*) (Repeatanalyse) (Versand)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)***
- Pankreatitis, hereditäre***
 - SPINK1**
 - PRSS1**
 - CTRC**
 - CFTR* (50 häufigste Mutationen)*
 - CFTR* (Sequenzierung)*
- Prader-Willi-Syndrom** (15q11.2) (MS-MLPA)
- SHOX-assoziiertes Kleinwuchs**
 - Deletion (MLPA)*
 - Sequenzierung*
- Silver-Russell-Syndrom** (11p15) (MS-MLPA)
- Spinale Muskelatrophie (SMN1/SMN2)**
 - Deletion (MLPA)
 - Sequenzierung
- Spinocerebelläre Ataxien (SCA)** (Repeatanalyse)
 - SCA1 (*ATXN1*)
 - SCA2 (*ATXN2*)
 - SCA3 (*ATXN3*)
 - SCA6 (*CACNA1A*)
 - SCA7 (*ATXN7*)
 - SCA17 (*TBP*)
 - DRPLA (*ATN1*)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)***
- Wilson-Krankheit** (*ATP7B*)*
-

Diverses

- DNA-Extraktion/DNA-Banking**
- Array**
- Abklärung familiäre/spez. Variante:**
(Keine Pflichtleistung der Krankenkasse für Trägerabklärungen)
-
- Einzelgen(e):
.....
- Mikrodeletion/-duplikation (MLPA):
.....
- Single-Exom**
- Duo-Exom** (Index +)
- Trio-Exom** (Index + Eltern)

* Kostengutsprache der Krankenkasse erforderlich

Patient:

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

GEN-PANELS (HOCHDURCHSATZSEQUENZIERUNG/NGS)

Achtung: Kostengutsprache der Krankenkasse erforderlich!

Die angebotenen Gen-Panels mit den detaillierten Gen-Listen sind auf unserer Homepage verfügbar (siehe Link auf Vorderseite). Weitere Gen-Panels sind auf Anfrage möglich.
Achtung: Gemäss Analysenliste des BAG dürfen Gen-Panels mit mehr als 10 Genen nur durch Ärzte mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik verordnet werden.

Augenerkrankungen

- Achromatopsie (1-10 Gene)
- Corneadystrophie (1-10 Gene)
- Lebersche Congenitale Amaurose (11-100 Gene)
- Makuladystrophie (11-100 Gene)
- Optikusatrophie (11-100 Gene)
- Retinadystrophie (>100 Gene)
- Retinitis Pigmentosa (>100 Gene)
- Usher-Syndrom (11-100 Gene)
- Vitreoretinopathien inkl. FEVR (1-10 Gene)

Bewegungsstörungen & Neurodegenerative Erkrankungen

- Bewegungsstörungen, umfassendes Panel (>100 Gene)
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
 - inkl. C9orf72-Repeatanalyse (+370 CHF, sep. Kostengutsprache erford.)
- Ataxien, umfassendes Panel (>100 Gene)
 - inkl. SCA1-, SCA2-, SCA3-, SCA6-, SCA7-, SCA17-, DRPLA-Repeatanalyse (+185 CHF pro SCA-Typ)
- Dystonien (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Hereditäre Chorea (11-100 Gene, plus allfällige MLPA) (ohne *HTT*-Repeats)
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP) (>100 Gene, plus allfällige MLPA's)

Bindegewebserkrankungen

- Bindegewebserkrankungen (inkl. Aortopathie), umfassendes Panel (11-100 Gene)
- Aortopathie/Marfan-Syndrom (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Ehlers-Danlos-Syndrom (Kollagen-Gene, 1-10 Gene)
- Loey-Dietz-Syndrom (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Osteogenesis Imperfecta (COL1A1, COL1A2; 1-10 Gene)
- Osteogenesis Imperfecta und Differentialdiagnosen (11-100 Gene)
- Spontane Koronardissektion (SCAD) (11-100 Gene)
- Stickler-Syndrom (1-10 Gene)

Dermatologische Erkrankungen

- Epidermolysis Bullosa (11-100 Gene)
- Ichthyose (11-100 Gene)
- Poikilodermie (11-100 Gene)

Endokrinologische Erkrankungen

- Adipositas, umfassendes Panel (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Adipositas, nichtsyndromal (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Hypogonadotroper Hypogonadismus / Kallmann-Syndrom (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1) (1-10 Gene)
- Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2) (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- MODY (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Paragangliom/Phäochromozytom (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Primäre Nebenniereninsuffizienz (inkl. AGS), umfassendes Panel (11-100 Gene)
 - Syndromal (1-10 Gene)
 - Nicht-syndromal (inkl. AGS) (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)

Entwicklungsstörungen & Fehlbildungssyndrome

- Arthrogrypose (>100 Gene)
- Fehlbildungen der Extremitäten (>100)
- Geistige Behinderung (>100)
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
- Heterotaxie (11-100 Gene)
- Hirnfehlbildungen (>100 Gene)
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
- Leukodystrophie/Leukenzephalopathie (>100 Gene)
- Mikrozephalie (>100 Gene)
- Multiples kong. Fehlbildungssyndrom, umfassendes Panel (>100 Gene)
- Multiples kong. Fehlbildungssyndrom, spezifischer Verdacht (1-10 Gene):

Migrationsstörungen (11-100 Gene)

- Rasopathien / Noonan-Syndrom (11-100 Gene)
- Ziliopathien (>100 Gene)

Epilepsien

- Epilepsien/epileptische Enzephalopathien, umfassendes Panel (>100 Gene)
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
- familiäre neonatale/infantile Epilepsie (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Familiäre hemiplegische Migräne (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Hyperekplexie (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Idiopath. general. und fokale Epilepsie (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)

Gastrointestinale Erkrankungen

- Cholestase (11-100 Gene)
- Hereditäre Pankreatitis (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)

Immunologische Erkrankungen

- Immundefizienz, umfassendes Panel (>100 Gene)
- Autoinflammatorische Erkrankungen (11-100 Gene)
- Periodische Fiebersyndrome (11-100 Gene)

Kardiopathien

- Kardiopathien, umfassendes Panel (>100 Gene)
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Brugada-Syndrom (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Dilatative Kardiomyopathie (DCM) (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Dyslipidämie (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Ionenkanalerkrankungen (11-100 Gene)
- Long-QT-Syndrom (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (1-10 Gene)
- Non-Compaction Kardiomyopathie (11-100 Gene)
- Short-QT-Syndrom (1-10 Gene)

Patient:

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Krebserkrankungen

- Krebserkrankungen, umfassendes Panel (>100 Gene)
- Birt-Hogg-Dubé-Syndrom (FLCN; 1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Brust-/Eierstockkrebs kleines Panel (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's) (BRCA1, BRCA2)
 - falls unauffällig: Brust-/Eierstockkrebs erweitertes Panel
- Brustkrebs erweitertes Panel (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Brust-/Eierstockkrebs erweitertes Panel (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Gorlin-Goltz-Syndrom (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Lynch-Syndrom/HNPCC (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Magenkrebs (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Nierenkrebs (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Neurofibromatose Typ 1 / Legius-Syndrom (NF1, SPRED1; 1-10 Gene)
- Neurofibromatose Typ 2 (NF2; 1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Pankreaskrebs (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Polyposis coli & Kolorektales Karzinom (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Schwannomatose (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Tuberöse Sklerose (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
-

Lungenerkrankungen

- CF-ähnliche Erkrankungen (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Interstitielle Lungenerkrankung/Lungenfibrose (11-100 Gene)
- Primäre Ziliendyskinesie (PCD) (11-100 Gene)
-

Mitochondriale Erkrankungen

- Nukleäre mitochondriale Erkrankungen (>100 Gene)
- Mitochondriales Genom (37 Gene)
-

Neuromuskuläre Erkrankungen

- Neuromuskuläre Erkrankungen, umfassendes Panel (>100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Dystrophien (11-100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Maligne Hyperthermie (1-10 Gene)
- Metabolische Myopathien (11-100 Gene)
- Muskelatrophien (11-100 Gene)
- Myofibrilläre Myopathie (1-10 Gene)
- Myopathien (>100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Myotonien (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
 - inkl. DMPK-Repeatanalyse (DM1) (+370 CHF)
 - inkl. CNBP-Repeatanalyse (DM2) (+370 CHF) (**Versand**)
- Myasthene Syndrome/Myasthenie (11-100 Gene)
- Nemanin-Myopathie (1-10 Gene)
- Neuropathien (>100 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Small-Fiber-Neuropathie (11-100 Gene)
-

Nierenerkrankungen

- Alport-Syndrom (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Atypisches hämolytisch-urämisches Syndrom (aHUS) (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Autosomal-dominante tubulointerstitielle Nierenerkrankung (ADTKD) (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Autos.-dom./rez. polyzystische Nierenerkrankung (ADPKD/ARPKD) (1-10 Gene)
- Bartter-Syndrom (1-10 Gene)

Nierenerkrankungen

- C3-Glomerulopathie (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Diabetes insipidus (1-10 Gene)
- Gitelman-Syndrom (1-10 Gene)
- Hyperoxalurie (1-10 Gene)
- Nephrolithiasis/Nephrocalcinose/Urolithiasis (11-100 Gene)
- Nephrotisches Syndrom (11-100 Gene)
- Renale Dysplasie/Agnesie, CAKUT (11-100 Gene)
- Zystische Nierenerkrankungen (11-100 Gene)
-

Schwerhörigkeit

- Schwerhörigkeit, umfassendes Panel (>100 Gene)
- Schwerhörigkeit, syndromal (>100 Gene)
- Schwerhörigkeit, nicht-syndromal (>100 Gene)
-

Stoffwechselerkrankungen

- Eisenstoffwechselstörungen/Hämochromatose (11-100 Gene)
- Familiäre Hypercholesterinämie (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Glutarazidurie (1-10 Gene)
- Glykogen-Speichererkrankungen (11-100 Gene)
- Lipid-Speichererkrankungen (11-100 Gene)
- Lysosomale Speichererkrankungen (>100 Gene)
- Peroxisomale Erkrankungen (11-100 Gene)
-

Wachstumsstörungen

- Kleinwuchs (>100 Gene)
- Kleinwuchs, idiopathisch nicht-syndromal (ACAN, SHOX; 1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
- Makrozephalie / Überwucherssyndrome (11-100 Gene)
- Segmentale Überwucherssyndrome (11-100 Gene) (nach Rücksprache)
- Skeletterkrankungen (>100 Gene)
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
-

Zerebrovaskuläre Erkrankungen

- Schlaganfall (>100 Gene)
- CADASIL/CARASIL (1-10 Gene)
- Morbus Osler / Hereditäre hämorrhagische Telangiectasie (HHT) (1-10 Gene, plus allfällige MLPA's)
-

Andere Erkrankungen

Exom-Sequenzierung (>100 Gene)

- Epilepsien/epileptische Enzephalopathien
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
- Geistige Behinderung
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
- Hirnfehlbildungen
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)
- Skeletterkrankungen
 - (wenn möglich Blut der Eltern für eine Trio-Analyse mitschicken)

Nur nach Rücksprache oder mit ausführlichen klinischen Angaben:

- Single-Exom
- Duo-Exom (Index +)
- Trio-Exom (Index + Eltern)