



**Aktualisiert: 11. März 2022**

**Kontakt für Fragen: Tel.: + 41 (0)44 556 33 50, FAX: + 41 (0)44 556 33 51, Email: [guedel@medmolgen.uzh.ch](mailto:guedel@medmolgen.uzh.ch)**

**Vertrauliche Datenkommunikation: [sekretariat.medmolgen@hin.ch](mailto:sekretariat.medmolgen@hin.ch)**

(Wird intern ausgefüllt)

Eingangsdatum:

Visum:

DNA-Fallnummer:

## ANMELDEFORMULAR FÜR DNA-UNTERSUCHUNGEN (prä- und postnatal)

**Benötigtes Material: 5 bis 10 ml EDTA-Blut**

**Personalien der zu untersuchenden Person (bitte in Blockschrift oder Patientenetikett aufkleben):**

Name (inkl. Ledigname):

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:

Strasse:

PLZ, Ort:

Vater (Name, Vorname, Geburtsdatum, **Heimatland**):

Mutter (Name, Vorname, Geburtsdatum, **Heimatland**):

**Einverständniserklärung** der zu untersuchenden Person (bei Unmündigen des gesetzlichen Vertreters) auf der Formularrückseite einholen. Bei Minderjährigen ohne klinische Hinweise auf eine Krankheit werden keine Mutationsabklärungen durchgeführt. Die präsymptomatische Untersuchung einer Mutationsträgerschaft ist der individuellen Entscheidung volljähriger Personen vorbehalten.

**DNA-Untersuchung auf** (Krankheit oder Gen -> siehe auch Seite 3 dieses Anmeldeformulars):

Stammbaum der Familie:

**Die zu untersuchende Person ist (Zutreffendes bitte ankreuzen):**

- klinisch auffällig, manifest krank  
 klinisch unauffällig  
 gesundes Familienmitglied

**Bemerkungen / Anamnese:**

(Zum Beispiel: gehört Person zu einer uns bekannten Familie, Verwandtschaftsgrad zu Indexpatient, Name des genetischen Beraters, klinische Befunde, vorgängige Abklärungen, persönliche und familiäre Anamnese)

**Rechnungsstellung an:**

Patient (*immer an Patientin oder Patient, falls nicht anders vereinbart!*)

(bitte immer angeben)

\_\_\_\_\_

**Anmeldender Arzt/Klinik (bitte komplett ausfüllen/Klinik- oder Praxisstempel):**

Name:

Vorname:

Klinik/Spezialisierung:

Tel./Fax/Sucher:

Strasse:

**Datum der Materialentnahme:** \_\_\_\_\_

PLZ, Ort:

**Art des Materials:**

EDTA-Blut

anderes Material: \_\_\_\_\_

**Unterschrift des die Untersuchung veranlassenden Arztes:** (ohne diese Unterschrift dürfen keine genetischen Untersuchungen durchgeführt werden, s. GUMG). Mit dieser Unterschrift wird ebenfalls bestätigt, dass eine gesetzeskonforme Berechtigung zur Auftragserteilung vorliegt.

**Berichtskopie an (z.B. OA, Hausarzt):**



## Allgemeine Informationen

**Blutproben:** In der Regel werden 5-10 ml **EDTA-Blut** benötigt (Heparinblut eignet sich für DNA-Untersuchungen schlecht!). Versand per A-Post oder Express.

**Rechnungsstellung:** Falls nichts anderes angegeben, erfolgt die Rechnung an die Patientin oder den Patienten. Bei Untersuchungen, die mehr als CHF 1'000.- betragen oder nicht auf der Analysenliste stehen (herausgegeben vom Eidgenössischen Departement des Innern), bitten wir grundsätzlich vor der Untersuchung um eine schriftliche Kostenübernahmeerklärung des Patienten bzw. der Krankenkasse. Genetische Abklärungen werden von der Invalidenversicherung (IV) nur dann übernommen, wenn sie von dieser angeordnet wurden.

**Erläuterungen zu den molekulargenetischen Untersuchungen (DNA-Diagnostik):** Molekulargenetische Untersuchungen haben das Ziel, genetische Veränderungen auszuschliessen oder zu identifizieren. Diese Untersuchungen werden immer gezielt im Hinblick auf eine diagnostische Fragestellung durchgeführt. Sie zielen nicht auf den allgemeinen Ausschluss oder Nachweis aller nur denkbaren genetischen Veränderungen. Häufig wird die Hochdurchsatzsequenzierung (HDS) oder auch 'Exomsequenzierung' angewendet. Bei der Analyse dieser Sequenzdaten werden nur die für die diagnostische Fragestellung relevanten Gene betrachtet und somit Nebenbefunde minimiert.

Bei Familienuntersuchungen kann es gegebenenfalls zur Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen. Dies teilen wir Ihnen nur mit, wenn es zur Erfüllung unseres Untersuchungsauftrages unvermeidbar ist.

**Bitte beachten Sie die neuen gesetzlichen Bestimmungen für genetische Untersuchungen beim Menschen** (gültig ab 01.04.2007) und die entsprechenden aktuellen Verordnungen.

**Zustimmung:** Wenn die zu untersuchende Person urteilsunfähig ist, so muss der gesetzliche Vertreter an ihrer Stelle die Zustimmung geben. Diese Zustimmung kann jederzeit widerrufen werden (GUMG Artikel 4).

**Recht auf Nichtwissen:** Es besteht ein Recht auf Nichtwissen, d. h. jede Person hat das Recht, die Kenntnisnahme von Informationen über das Erbgut zu verweigern (GUMG Artikel 4).

**Verbot bei pränatalen Untersuchungen:** Pränatale Untersuchungen sind verboten, die darauf abzielen, Eigenschaften des Embryos zu ermitteln, die dessen Gesundheit nicht direkt beeinträchtigen. Auch darf das Geschlecht des Embryos zu einem anderen Zweck als der Diagnose einer Krankheit nicht ermittelt werden (GUMG Artikel 11).

**Veranlassen genetischer Untersuchungen:** Genetische Untersuchungen dürfen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die zur selbständigen Berufsausübung oder zur Berufsausübung unter Aufsicht befugt sind. Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen dürfen nur von Ärztinnen und Ärzten veranlasst werden, die über eine entsprechende Weiterbildung verfügen oder die im Rahmen ihrer Weiterbildung unter Aufsicht von Ärztinnen und Ärzten arbeiten, die entsprechend weitergebildet sind. Diejenigen, die eine genetische Untersuchung veranlassen, haben auch für die genetische Beratung zu sorgen (GUMG Artikel 13).

**Genetische Beratung:** Präsymptomatische und pränatale genetische Untersuchungen sowie Untersuchungen zur Familienplanung vor und nach ihrer Durchführung müssen von einer nicht-direktiven fachkundigen genetischen Beratung begleitet sein (GUMG Artikel 14).

### Von der zu untersuchenden Person auszufüllen!

#### Einverständniserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-Untersuchung):

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen und zur Kenntnis genommen.  Ja  Nein (bitte ankreuzen)

Ich wünsche die Durchführung einer medizinisch-genetischen Diagnostik.  Ja  Nein

**Zufallsbefunde:** Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte Zufallsbefunde), wünsche ich, wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

- Veranlagung für Erkrankungen, für die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind  Ja  Nein
- Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten  Ja  Nein

Anderer Entscheid: \_\_\_\_\_

Falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass Sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten.

#### Einverständniserklärung zur Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial und der gewonnenen Daten:

Überschüssiges Untersuchungsmaterial und die gewonnenen Daten bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfbarkeit unserer Ergebnisse auf. Sie können ausserdem eine wichtige Quelle für die interne Qualitätskontrolle sowie für Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinisch-genetischen Diagnostik darstellen. Für diese Zwecke kann das Untersuchungsmaterial in einer Weise anonymisiert werden, dass eine nachträgliche Zuordnung zu einer Person ausgeschlossen ist.

Ich stimme zu, dass das überschüssige Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke verwendet wird:

- Ja; das überschüssige Untersuchungsmaterial soll nicht anonymisiert werden.
- Ja; das überschüssige Untersuchungsmaterial muss aber dazu anonymisiert werden.
- Nein; keine Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke.

Ort, Datum: \_\_\_\_\_

NAME, Vorname (in Druckbuchstaben): \_\_\_\_\_

**Unterschrift der zu untersuchenden Person** (oder des gesetzlichen Vertreters; nicht Unterschrift des anmeldenden Arztes): \_\_\_\_\_

### Bestätigung des Arztes in Abwesenheit der zu untersuchenden Person:

Die Einwilligung der zu untersuchenden Person zur molekulargenetischen Untersuchung liegt mir vor.



**Molekulargenetische Untersuchungen bei den folgenden Krankheiten und Genen  
(aktualisiert: 11.03.2022)**

Bei der Einsendung von Blutproben (5 bis 10 ml EDTA-Blut) bitte ein vollständig ausgefülltes **Anmeldeformular** beilegen, das als PDF-Datei auf unseren Internetseiten unter der Adresse [www.medmolgen.uzh.ch/services/FormDNA\\_AMMG.pdf](http://www.medmolgen.uzh.ch/services/FormDNA_AMMG.pdf) verfügbar ist. Genetische Untersuchungen von mehr als 10 Genen können nur durch FMH Medizinische Genetik verordnet werden. Informationen zu den Hauptgenen für die einzelnen Krankheiten finden Sie auf unserer Webseite.

**Bitte beachten Sie auch Folgendes:** Die Dauer der Untersuchung beträgt 1 Woche bis mehrere Monate. Pränataldiagnostik wird prioritär behandelt und dauert in der Regel nicht länger als 1-2 Wochen.

Zutreffendes bitte ankreuzen:

<b>Augenkrankheiten</b>	<b>Gen(e)</b>
<input type="checkbox"/> Achromatopsie*	< 10 Gene
<input type="checkbox"/> Bardet Biedl Syndrom (BBS)*	> 20 Gene
<input type="checkbox"/> Katarakt	> 100 Gene
<input type="checkbox"/> Chorioideremie, tapetoretinale Degeneration, Netzhaut-Aderhaut Dystrophie*	<i>CHM/REP-1/TCD</i>
<input type="checkbox"/> Congenitale stationäre Nachtblindheit, komplette und inkomplette Form (CSNB)*	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Erosive Vitreoretinopathie (Morbus Wagner, Morbus Stickler)*	< 10 Gene
<input type="checkbox"/> Exsudative Vitreoretinopathie (EVR)*	< 10 Gene
<input type="checkbox"/> Leber'sche congenitale Amaurose (LCA)*	> 20 Gene
<input type="checkbox"/> Malattia leventinese	<i>EFEMP1</i>
<input type="checkbox"/> Makuladystrophie*	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Morbus Best*	<i>BEST1, ELOVL4</i>
<input type="checkbox"/> Morbus Coats*	<i>NDP</i>
<input type="checkbox"/> Morbus Stargardt (STGD), Fundus flavimaculatus*	<i>ABCA4</i>
<input type="checkbox"/> Morbus Wagner, vitreoretinale Degeneration*	<i>CSPG2/VCAN/Versican</i>
<input type="checkbox"/> Netzhautdystrophie, Netzhautdegeneration (dominant oder rezessiv)	> 200 Gene
<input type="checkbox"/> Norrie Krankheit, Norrie Disease (ND), Morbus Norrie, Norrie Syndrom*	<i>NDP</i>
<input type="checkbox"/> Optikusatrophie	> 20 Gene
<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa (RP), dominant oder rezessiv, autosomal oder X-chromosomal*	> 90 Gene
<input type="checkbox"/> Stäbchen-Zapfen Dystrophien*	> 100 Gene
<input type="checkbox"/> Usher Syndrom*	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Zapfen-Stäbchen Dystrophie*	> 30 Gene

<b>Neurologische und neuromuskuläre Krankheiten</b>	<b>Gen(e)</b>
<input type="checkbox"/> Ataxien	> 200 Gene
<input type="checkbox"/> Cerebelläre Ataxie, Neuropathie, vestibuläre Areflexie Syndrom (CANVAS)	<i>RFC1</i>
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Krankheit, hereditäre motorisch-sensible Neuropathie (CMT1A, HMSN1A)*	<i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Krankheit (CMT)*	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Dentato-rubro-pallido-luysiane Atrophie (DRPLA)*	<i>ATN1/DRPLA</i>
<input type="checkbox"/> Friedreich Ataxie (FRDA)*	<i>FRDA</i>
<input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)*	<i>PMP22</i>
<input type="checkbox"/> Morbus Huntington, Chorea Huntington, Veitstanz, Huntington Krankheit (HD)*	<i>HTT/HD/IT15</i>
<input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curschmann Steinert)*	<i>DMPK</i>
<input type="checkbox"/> Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2), proximale myotone Myopathie (PROMM)*	<i>ZNF9</i>
<input type="checkbox"/> Polyneuropathien	> 130 Gene
<input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophien (SMA, Werdnig-Hoffmann, intermediärer Typ, Kugelberg-Welander)*	<i>SMN1, SMN2</i>
<input type="checkbox"/> Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA), Kennedy Krankheit*	<i>AR</i>
<input type="checkbox"/> Spinocerebelläre Ataxien (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA17)*	<i>ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, TBP</i>

<b>Herz-, Kreislauf- und Gefässkrankheiten</b>	<b>Gen(e)</b>
<input type="checkbox"/> Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Kardiomyopathien, hypertrophe (HCM) und dilatative (DCM)	> 100 Gene
<input type="checkbox"/> Long QT Syndrom (LQTS), Brugada Syndrom, Mischphänotypen	> 10 Gene
<input type="checkbox"/> Short QT Syndrom (SQTS)	< 10 Gene

<b>Weitere Diagnostik-Angebote (Innere Medizin, Dermatologie u.a.)</b>	<b>Gen(e)</b>
<input type="checkbox"/> Systemische autoinflammatorische Krankheiten (SAID's z. Bsp. fam. Mittelmeerfieber u.a.)	< 10 Gene, <i>MEFV, MVK, NLRP3, TNFRSF1A</i> u.a.
<input type="checkbox"/> Andere gewünschte DNA-Untersuchung: _____	
<input type="checkbox"/> Präimplantationsdiagnostik für monogene (Mendelsche) Krankheiten <sup>1</sup> , siehe auch separates Anmeldeformular	
<input type="checkbox"/> Polkörperdiagnostik (PKD) für ausgewählte Krankheiten (nur nach Voranmeldung) <sup>1</sup>	
<input type="checkbox"/> Pränataluntersuchungen bei bekannter familiärer Mutation	

\* Diese diagnostischen Untersuchungen sind Pflichtleistungen nach Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV). Das gilt allerdings nicht für die Invalidenversicherung (IV). Genetische Abklärungen werden von der IV nur dann übernommen, wenn sie von dieser angeordnet wurden.

<sup>1</sup> Untersuchung nur nach Vorabsprache.