Universität Zürich[UZH]

Institut für Medizinische Molekulargenetik

Direktor: Prof. Dr. Wolfgang Berger
Wagistrasse 12
CH-8952 Schlieren

www.medmolgen.uzh.ch

Aktualisiert: 9. Februar 2024

Kontakt für Fragen: Tel.: + 41 (0)44 556 33 50, Email: guedel@medmolgen.uzh.ch

Vertrauliche Datenkommunikation: 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**):

<u>Einverständniserklärung</u> 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)

<u>Rechnungsstellung an:</u> ☐ 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: Telefon / Email:

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.

_____

Befundversand per Post ☐ oder Email (HIN gesichert) ☐ Emailadresse: _____

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

_____

Bitte Seiten 2 & 3 beachten!

Universität Zürich[UZH]

Institut für Medizinische Molekulargenetik

Direktor: Prof. Dr. Wolfgang Berger
Wagistrasse 12
CH-8952 Schlieren

www.medmolgen.uzh.ch

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 01.12.2022) 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 5).

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 8).

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 17).

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 (GUMG Artikel 20). Diejenigen, die eine genetische Untersuchung veranlassen, haben auch für die genetische Beratung zu sorgen (GUMG Artikel 21).

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 21 und 22).

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 und Befunde bewahren wir zum Zwecke der Nachprüfbarkeit unserer Untersuchungsergebnisse mindestens 20 Jahre 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.

Universität Zürich[UZH]

Institut für Medizinische Molekulargenetik

Direktor: Prof. Dr. Wolfgang Berger
Wagistrasse 12
CH-8952 Schlieren

www.medmolgen.uzh.ch

Molekulargenetische Untersuchungen bei den folgenden Krankheiten und Genen (aktualisiert: 09.02.2024)

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 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. Pränatal-diagnostik wird prioritär behandelt und dauert in der Regel nicht länger als 1-2 Wochen.

Zutreffendes bitte ankreuzen:

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

	Neurologische und neuromuskuläre Krankheiten	Gen(e)
☐	Morbus Huntington, Chorea Huntington, Veitstanz, Huntington Krankheit (HD)*	*HTT/HD/IT15*
☐	Spinocerebelläre Ataxien (SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, SCA8, SCA17)*	*ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, TBP*

* 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.