

Tellstrasse  
5001 Aarau



PD Dr. med. A. Hammerer-Lercher  
Chefärztin & Institutsleiterin  
062 838 5302 (Sekretariat)

SMSTS 0057

Dr. sc. nat. B. Hartmann  
Abteilungsleiterin Med. Genetik  
britta.hartmann@ksa.ch  
062 838 5300 (Med. Genetik)  
062 838 5319 (Labor Molekulargenetik)  
062 838 6107 (Labor Zytogenetik)  
Rohrpost: 135 (Zentrale Annahme)

Angaben zu Versicherer:

01  
02  
03  
04  
05  
06

Bitte freilassen für  
interne Barcode-  
Etikette IFLM

Zuständiger Arzt: Bitte die Suchnummer  
markieren

0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
0	1	2	3	4	5	6	7	8	9
0	1	2	3	4	5	6	7	8	9

Datum/Zeit der Probenentnahme

Tag	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20	30
Monat	J	F	M	A	M	J	J	A	S	O	N	D
Stunde	0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	20
Minute	00	05	10	15	20	25	30	35	40	45	50	55

07  
08  
09  
10

PATIENT (Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert)

Name: \_\_\_\_\_  
 Vorname: \_\_\_\_\_  
 Geburtsdatum: \_\_\_\_\_  
 männlich  weiblich   
 Strasse: \_\_\_\_\_  
 PLZ / Ort \_\_\_\_\_  
 Bei Kindern, Name der Eltern: \_\_\_\_\_

AUFTRAGGEBER (Stempel)

Datum: \_\_\_\_\_  
 Unterschrift: \_\_\_\_\_  
 KOPIE AN: \_\_\_\_\_

MATERIAL

- Blut, 3-10 ml EDTA
- Blut, 3-10 ml Heparin
- Blut PAX
- Blut Citrat
- Knochenmark EDTA
- Knochenmark Heparin
- Mundschleimhaut
- Gewebe / Histologie
- Zytologische Ausstriche
- DNA

11  
12  
13  
14  
15  
16  
17  
18  
19  
20

KLINISCHE ANGABEN / DIAGNOSE

\_\_\_\_\_

Erstdiagnose     Verlaufskontrolle     Rezidiv

Tumor-Diagnostik / Hämatologische Neoplasien (Angebot Keimbahndiagnostik siehe Rückseite)

Erstdiagnose

Molekular EDTA	Zytogenetik Heparin	Molekular EDTA	Zytogenetik Heparin
<b>AML</b> <input type="checkbox"/> Komplet (inkl. Zytogenetik) <input type="checkbox"/> HemaVision (28 Fusionstranskripte) #1 <input type="checkbox"/> FLT3 ITD / TKD (≤ 7 Tage) <input type="checkbox"/> Genpanel myeloisch	<input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse inkl. FISH 11q23 (KMT2A), 3q26 (MECOM) <input type="checkbox"/> PML-RARA Schnell-FISH (Notfall)	<b>Verlaufskontrollen (MRD)</b> <input type="checkbox"/> BCR-ABL1 (M-bcr, m-bcr) <input type="checkbox"/> NPM1-Typ A, B, D <input type="checkbox"/> PML-RARA bcr1, 2, 3 <input type="checkbox"/> RUNX1-RUNX1T1 <input type="checkbox"/> CBFβ-MYH11 <input type="checkbox"/> Genpanel myeloisch	
<b>MDS</b> <input type="checkbox"/> Genpanel myeloisch	<input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse inkl. FISH 5q31 (EGR1), 3q26 (MECOM)		
<b>CML</b> <input type="checkbox"/> HemaVision t(9;22) BCR-ABL1 #1	<input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse inkl. FISH (BCR-ABL1- Translokation) <input type="checkbox"/> BCR-ABL1 Schnell-FISH (Notfall)	<b>Weitere Analysen</b> <input type="checkbox"/> MYD88 L265P* <input type="checkbox"/> KIT D816V* <input type="checkbox"/> BRAF V600E <input type="checkbox"/> DPYD - Typisierung <input type="checkbox"/> JAK2 V617F <input type="checkbox"/> JAK2 Ex 12	<input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse <input type="checkbox"/> Eosinophilie FISH Panel <input type="checkbox"/> FISH BCR-ABL1 <input type="checkbox"/> FISH
<b>MPN</b> <input type="checkbox"/> HemaVision t(9;22) BCR-ABL1 #1 <input type="checkbox"/> JAK2 V617F (Ex 14) <input type="checkbox"/> Genpanel myeloisch <input type="checkbox"/> PV (Sequentielle Bestimmung) JAK2 V617F ⇒ JAK2 Ex 12 ⇒ CALR Ex 9 ⇒ MPL W515 L/K <input type="checkbox"/> ET / PMF (Sequentielle Bestimmung) JAK2 V617F ⇒ CALR Ex 9 ⇒ MPL ⇒ JAK2 Ex 12	<input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse	<b>Asservieren</b> <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> RNA	<input type="checkbox"/> Kulturen myeloisch <input type="checkbox"/> Kulturen lymphatisch <input type="checkbox"/> Kulturen nur FISH <input type="checkbox"/> Reserve max. 1-2 Tage
<b>ALL</b> <input type="checkbox"/> Komplet (inkl. Zytogenetik) <input type="checkbox"/> IKZF1-Deletion <input type="checkbox"/> HemaVision (28 Fusionstranskripte) #1 <input type="checkbox"/> Ig/TCR-Rearrangement* <input type="checkbox"/> Genpanel lymphatisch*	<input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse inkl. FISH (diagnoseabhängig)	<b>Molekularpathologie*1</b> <b>NGS-Mutationsabklärung</b> <input type="checkbox"/> RAS-Status <input type="checkbox"/> EGFR, ERBB2, KRAS, BRAF, TP53 <input type="checkbox"/> Andere: _____	<b>FISH</b> <input type="checkbox"/> HER2 <input type="checkbox"/> ALK, ROS1, RET, MET <input type="checkbox"/> MYC, BCL2, BCL6 <input type="checkbox"/> Andere: _____
<b>CLL</b> <input type="checkbox"/> TP53-Sequenzierung <input type="checkbox"/> IGHV-Mutationsstatus*	<input type="checkbox"/> FISH 17p13 (TP53), 11q22 (ATM), 13q (DLEU1/LAMP1), 12p11-q11 <input type="checkbox"/> Konv. Chromosomenanalyse	<input type="checkbox"/> LOH-Mikrosatellitenanalyse	
<b>Multiples Myelom</b> <input type="checkbox"/> DNA-Asservieren	<input type="checkbox"/> FISH 1p32, 1q21, 17p13 (TP53), 11q22 (ATM), 13q (DLEU1/LAMP1), IGH Rearrangement, ggf. Hyperdiploidie 5p, 9q, 15q		

21  
22  
23  
24  
25  
26  
27  
28  
29  
30  
31  
32  
33  
34  
35  
36  
37  
38  
39  
40  
41  
42  
43  
44  
45  
46  
47  
48  
49  
50  
51  
52  
53  
54

Medizinische Genetik

KSA - 164 - 06.2022 / KAISER DATA

\* Analyse extern

\*1 In Zusammenarbeit mit Institut für Pathologie KSA

#1 untersuchte Rearrangements: siehe Hersteller

**Einverständniserklärung für genetische Untersuchung(en) nach GUMG:**

Ich bestätige hiermit, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchung aufgeklärt wurde. Es wurde mir ausreichend Zeit für Fragen und die nötige Bedenkzeit gegeben. Mein Arzt hat mich informiert, dass ich das Recht habe, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Ich gebe meine Einwilligung für die Durchführung der hier angeforderten genetischen Analyse(n) für folgende Erkrankung:

- pränatal  postnatal  prädiktiv/präsymptomatisch

Mitteilung von Zufallsbefunden: (Ergebnisse, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen). Ich möchte wie folgt informiert werden: (Falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass Sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten.)

- Veranlagung für Erkrankungen, für die eine Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind  JA  NEIN
- Veranlagung für Erkrankungen, für die es zur Zeit keine Vorsorgemassnahmen und/oder Behandlung gibt  JA  NEIN
- Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten  JA  NEIN

Ich bin damit einverstanden, dass meine Probe und meine Untersuchungsergebnisse (Rohdaten):

- für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig. Ansonsten wird das Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet.  JA  NEIN
- in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können.  JA  NEIN
- für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. Wir werden Sie dann gegebenenfalls für die genaueren Angaben kontaktieren.  JA  NEIN
- Ich bin damit einverstanden, dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird.  JA  NEIN

x

x

Ort, Datum

Unterschrift Patient/in bzw. Vormund

Unterschrift Arzt (Name in Druckschrift)

**Bitte beachten Sie: alle hier geforderten Angaben sind unbedingt erforderlich, also auch Unterschriften von Arzt und Patient.**

**KEIMBAHNDIAGNOSTIK**

Für Keimbahnuntersuchungen wird eine Einverständniserklärung nach GUMG benötigt. Bitte klären Sie die Kostenübernahme vorgängig.

Analysenbeginn:  sofort  nach Eingang der Kostengutsprache

<p><b>EXTRAKTION</b> <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Nur DNA-Extraktion und -Banking</li> <li><input type="checkbox"/> Nur RNA/cDNA-Extraktion</li> </ul>	<p><b>Endokrinologie</b> <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> MODY</li> <li><input type="checkbox"/> AGS, CYP21A2 (13 Mutationen) #5</li> <li><input type="checkbox"/> AGS, CYP21A2 *</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre Paragangliome (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127)</li> <li><input type="checkbox"/> MEN1</li> <li><input type="checkbox"/> Dyslipidämien APOB, LDLR, PCSK9</li> </ul>	<p><b>Fam. Tumorerkrankungen</b> #2,#3 <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Brust (BC)- und Eierstockkrebs (OC), familiär: BRCA1, BRCA2</li> <li><input type="checkbox"/> BC Panel (angepasst an SAKK-Panel): BRCA1/2, ATM, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53</li> <li><input type="checkbox"/> OC Panel (angepasst an SAKK-Panel): BRCA1/2, BRIP1, MLH1, MSH2/EPCAM, MSH6, RAD51C, RAD51D, PMS2, STK11,</li> <li><input type="checkbox"/> Pankreaskarzinom: 13 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Lynch Syndrom MLH1, MSH2/EPCAM, MSH6, PMS2</li> <li><input type="checkbox"/> Li Fraumeni Syndrom: TP53</li> <li><input type="checkbox"/> Prostatakrebs Panel: 10 Gene</li> </ul>	<p><b>Neurologische Erkrankungen</b> #2,#3 (ausser HTT) <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Huntington: HTT-Repeatbestimmung #7</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathien: 110 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Hereditäre Spastische Paraplegie: 81 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Dystonien, isolierte: TOR1A, THAP1, ANO3, GNAL, KMT2B</li> <li><input type="checkbox"/> CADASIL NOTCH3</li> </ul>
<p><b>Zytopenetische Analysen</b> <span style="float: right;">Heparin</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Konventionelle Chromosomenanalyse</li> <li><input type="checkbox"/> FISH: _____ (z.B. V.a. Mikrodeletion 22q)</li> <li><input type="checkbox"/> Chromosomaler Microarray * <span style="float: right;">EDTA</span></li> </ul>	<p><b>Pädiatrische Erkrankungen</b> <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie: SMN1, SMN2 #3</li> <li><input type="checkbox"/> Angelman- / Prader-Willi-Syndrom #3,#4</li> <li><input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom: FMR1 *</li> <li><input type="checkbox"/> Di-George Syndrom: Del 22q11 #3</li> <li><input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1: NF1 #2,#3</li> <li><input type="checkbox"/> Noonan Syndrom: BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1 #2</li> <li><input type="checkbox"/> Epilepsie (häufige und therapierelevante Gene): 25 Gene #2,#3</li> <li><input type="checkbox"/> Entwicklungsverzögerungs-Panel: &gt; 600 Gene #2,#3</li> </ul>	<p><b>Kardiologische Erkrankungen</b> #2,#3 <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM): ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR</li> <li><input type="checkbox"/> erweitert: 41 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Long-QT Syndrom: KCNQ1, KCNH2, SCN5A</li> <li><input type="checkbox"/> erweitert: 19 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Brugada Syndrom: CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A</li> <li><input type="checkbox"/> erweitert: 27 Gene</li> </ul>	<p><b>Kardiologische Erkrankungen</b> #2,#3 <span style="float: right;">EDTA</span></p> <p>Dieses Formular enthält einen Auszug unseres Angebots. Weitere Analysen und individuelle Genpanels sind möglich.</p> <p>Analyse/Diagnose/Gene: _____</p>
<p><b>Thalassämien / Hämoglobinopathien</b></p> <p><i>Bitte nutzen Sie hierfür das Formular der Hämatologie, IfLM</i></p>	<p><b>Bindegewebserkrankungen</b> #2,#3 <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos Syndrom: COL1A1, COL5A1, COL5A2</li> <li><input type="checkbox"/> Marfan Syndrom: FBN1, TGFB1, TGFB2</li> <li><input type="checkbox"/> erweitert: 39 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Loeys-Dietz Syndrom: SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</li> <li><input type="checkbox"/> TAAO: 28 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Osteogenesis Imperfecta: 26 Gene</li> </ul>		
<p><b>Häufig angeforderte Analysen</b> <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Faktor II Prothrombin Mutation (EDTA/Citrat) #6</li> <li><input type="checkbox"/> Faktor V Leiden Mutation (EDTA/Citrat) #6</li> <li><input type="checkbox"/> CF, CFTR (68 Mutationen) #7</li> <li><input type="checkbox"/> CF, CFTR #2,#3</li> <li><input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber: MEFV (12 Mutationen) #5</li> <li><input type="checkbox"/> Hämochromatose, HFE (C282Y, H63D) #5</li> <li><input type="checkbox"/> HLA-B27 #6</li> <li><input type="checkbox"/> M. Meulengracht UGT1A1</li> </ul>			
<p><b>Nephrolog. Erkrankungen</b> #2,#3 <span style="float: right;">EDTA</span></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> AHUS: C3, CD46 (MCP), CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFI, DGKE</li> <li><input type="checkbox"/> Alport Syndrom: COL4A3, COL4A4, COL4A5</li> <li><input type="checkbox"/> Zystennierenenerkrankung: PKD1</li> <li><input type="checkbox"/> erweitert: 15 Gene</li> <li><input type="checkbox"/> Gitelmann-/Bartter Syndrom: BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3</li> </ul>			

\* Analyse extern

Methoden: #1 Sanger-Seq. #2 NGS #3 MLPA (bei Panels: wenn vorhanden) #4 MS-MLPA #5 Streifenassay #6 Lightcycler #7 Fragmentanalyse

