

**Auftragsformular Genetik: Nephrologische Erkrankungen**

<b>PATIENT/IN:</b> (Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert) Name: ..... Vorname: ..... Geb. Datum: ..... Strasse: ..... PLZ / Ort: .....	<b>Verantwortlicher Arzt/Ärztin Auftraggeber/in</b>  Datum: .....      Unterschrift: .....  Befundversand (nur an verantw. Arzt/Ärztin/Klinik): Mail (Hin-gesichert):	<b>Interne Barcode Etikette IfLM</b>  <b>Material (ohne Trenngel)</b> <input type="checkbox"/> EDTA Blut (3-10ml) <input type="checkbox"/> ..... <input type="checkbox"/> Material liegt bereits vor <b>Entnahmedatum:</b> .....
<b>Rechnung an:</b> (ohne Angabe an Auftraggeber) <input type="checkbox"/> Patient/in <input type="checkbox"/> Versicherung <input type="checkbox"/> Auftraggeber/in		

**Indikation/klinische Angaben/Familienanamnese:**       diagnostisch/betroffen       prädiaktiv/präsymptomatisch

.....

.....

Für Keimbahnuntersuchungen wird eine Einverständniserklärung nach GUMG gefordert. Bitte auf der Rückseite ausfüllen.

**PFLICHTANGABE: Analysebeginn - Kostenübernahme**

**sofort:** KoGu liegt vor bzw. Selbstzahler bis .....CHF ((Kürzel Patient/in); bitte KoGu beilegen)

**sofort:** KoGu beantragt – bei Ablehnung Selbstzahler: .....(Kürzel Patient/in)

**DNA Asservieren bis Kostenübernahme geklärt ist** (die beauftragte Analyse wird erst nach Erhalt der KoGu begonnen)

**Genpanelanalysen**

**Genpanelanalysen**

- Atypical hemolytic-uremic syndrome (aHUS)** [NEP01]v2  
ADAMTS13, C3, CD46 (MCP), CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, MMACHC
- Alport Syndrom** (6 Gene) [NEP02]v2  
COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9, CFHR5
- C3-Glomerulopathie** [NEP04]v2  
C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR5, CFI, DGKE
- Diabetes insipidus** (3 Gene) [NEP05]  
AQP2, AVP, AVPR2
- Fokal-segmentale Glomerulosklerose** [NEP12]  
ACTN4, ADCK4, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDA, CD2AP, COQ2, COQ6, COL4A3, COL4A4, CRB2, FN1, INF2, ITGA3, LAMB2, LMX1B, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, PDSS2, PLCE1, TBC1D8B, TRPC6, WT1
- Nephrolithiasis (Nierensteine)** [NEP13]  
AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, GRHR, HNF4A, HOGA1, HPR1, KCNJ1, MOCOS, OCRL, PHEX, RRAGD, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, STRADA, VIPAS39, VPS33B, XDH, SLC9A3R1, WDR72
- Nephronophthuse** [NEP06]v2  
ANKS6, CEP290, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, XPNPEP3
- Nephronophthuse erweitert** [NEP07]v2  
ADAMTS9, ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423
- Nierenagenisie/-hypoplasie (CAKUT)** [NEP08]v2  
ACE, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, CENQ, CENPF, CEP55, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CTU2, DHCR7, DSTYK, EXOC3L2, EYA1, FGF20, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GPC3, GREB1L, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA13, HPSE2, HS2ST1, ITGA8, JAG1, KDM6A, KMT2D, KYNLU, LIFR, LRIG2, LRP4, MYOCD, NADSYN1, NIPBL, NOTCH2, NPHP3, PAX2, PBX1, PLVAP, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SIX5, SLIT2, STRA6, TBC1D1, TBX18, TFAP2A, TMEM260, TRAP1, WBP11, WNT5A, ZIC3, ZMYM2
- Nephrotisches Syndrom** [NEP15]  
ACTN4, ALG1, ANKFY1, ANLN, APOL1, ARHGDA, ARHGAP24, AVIL, CD151, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, E2F3, EMP2, FAT1, GAVVD1, INF2, ITGA3, ITGB4, KANK2, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LMX1B, MAFB, MAGI2, MT-TL1, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PMM2, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TP53RK, TPRKB, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5

- Polyzystische Nierenerkrankung** (autosomal dominant) [NEP09]v2  
PKD1, PKD2
- Polyzystische Nierenerkrankung erweitert** [NEP10]v2  
ADAMTS9, AHI1, ALG5, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D2, BBP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CC2D2A, CENPF, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CILK1, CLCN5, COL4A1, COL4A4, CPLANE1, CRB2, CAPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DLG5, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC211, DZIP1L, FLCN, GANAB, GLA, GLIS2, HNF1B, HYL1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF7, LZTFL1, MAPKBP1, MKKS, MKS1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PDIA6, **PKD1**, **PKD2**, PKHD1, PMM2, PRKCSH, RPGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC63, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TULP3, TXNDC15, UMOD, VHL, WDFPC, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423
- Proteinurie** [NEP14]  
ACTN4, AMN, ANLN, APOE, APOL1, ARHGDA, CD151, CD2AP, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLC1, EMP2, FAT1, FN1, GLA, GON7, INF2, ITGA3, ITSN1, KANK2, KAT2B, KIRREL1, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LMX1B, MAGI2, MYH9, MYO1E, NOS1AP, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS2, PLCE1, PODXL, PRDM15, PTPRO, RCAN1, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, WDR73, WT1, YRDC
- Renale Tubulopathien: Gitelman-Syndrom / Bartter-Syndrom** [NEP03]v2  
BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3
- Renale Tubulopathie erweitert** [NEP11]  
AP2S1, AQP2, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AVPR2, BSND, CA2, CASR, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, CTNS, CUL3, CYP24A1, EHHADH, FAH, FOXI1, FXYP2, GATM, GNA11, GNAS, HNF1B, HNF4A, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KLHL3, MAGED2, NR3C2, REN, RMND1, RRAGD, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SEC61A1, SLC12A1, SLC12A3, SLC22A12, SLC2A2, SLC2A9, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, TRPM6, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WDR72, WNK1, WNK4
- Unexplained young onset end-stage renal disease** [NEP16]  
Genliste auf Anfrage
- Nierenpanel komplett (>100 Gene)** [NEP17]  
Genliste auf Anfrage

**TRÄGERSCHAFTSDIAGNOSTIK**

Fam. Variante:.....  
(Befunde bzw. weitere Angaben bitte beilegen)



**Kontakt:** labormedizin.genetik@ksa.ch  
**Versand:** Proben per Rohrpost (IfLM, H02: 135) bzw. Versand mit A-Post an IfLM, KSA, Tellstrasse, 5001 Aarau

## 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. Meine Ärztin / 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:

.....  prädiktiv/präsymptomatisch  diagnostisch/betroffen  pränatal

### Übermittlung zusätzlicher, in der genetischen Untersuchung nicht vorgesehener Ergebnisse (sogenannte «Zufallsbefunde» oder «Überschussinformationen»)\*<sup>1</sup>

Sollten dennoch genetische Informationen gewonnen werden, die keinen direkten Bezug zur Erkrankung haben, aber für meine Gesundheit oder die meiner Angehörigen nützlich sein könnten,

- Möchte ich informiert werden  JA  NEIN  
*Wenn Sie nicht antworten, gehen wir davon aus, dass Sie keine weiteren, nicht vorgesehenen Ergebnisse erhalten möchten.*

Wenn Sie nur bestimmte Arten von Ergebnissen erfahren möchten, geben Sie diese bitte hier an:

.....

### Aufbewahrung und Verwendung der verbleibenden Proben und genetischen Analysedaten.

Ihre Proben und Daten werden innerhalb der durch Bundes- und Kantonsgesetze vorgesehenen Fristen vernichtet.

- Ich bin damit einverstanden, dass meine Proben und Analysedaten für eventuelle spätere Analysen aufbewahrt werden, die nur in meinem Interesse und mit meiner Zustimmung durchgeführt werden.  JA  NEIN  
*Wenn Sie mit „Nein“ antworten, werden Ihre Proben und Daten innerhalb der durch Bundes- und Kantonsgesetze vorgesehenen Fristen vernichtet.*
- Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung meiner Proben und Daten zum Zwecke der Verbesserung der Qualität genetischer Analysen einverstanden.  JA  NEIN
- Ich bin mit der Verwendung meiner Proben und für wissenschaftliche Zwecke einverstanden. Wir werden Sie in jedem Fall für genauere Angaben im Vorfeld kontaktieren.  JA  NEIN

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift Patient/in bzw. gesetzliche Vertretung

.....  
Unterschrift Arzt/Ärztin

\*<sup>1</sup>: Es werden keine systematischen Analysen für Informationen durchgeführt, die keinen Bezug zur Indikation haben. Die Erzeugung von überschüssigen Informationen bei genetischen Analysen wird so weit wie möglich vermieden (GUMG Art. 9).