KANTONSSPITAL AARAU AG Institut für Labormedizin (H02)
Tellstrasse 25, 5001 Aarau
Dr. Luca Bernasconi
Institutsleiter

Medizinische Genetik

Dr. Britta Hartmann
Abteilungsleiterin Med. Genetik
062 838 5300 / labormedizin.genetik@ksa.ch

Auftragsformular Genetik: Blut, Gerinnung

PATIENT/IN:
(Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert)
Name: ……
Vorname: ……
Geb. Datum: ……
Strasse: ……
PLZ / Ort: ……

Rechnung an: (ohne Angabe an Auftraggeber)
☐ Patient/in ☐ Versicherung ☐ Auftraggeber/in

Verantwortlicher Arzt/Ärztin Auftraggeber/in

…… ……
Datum Unterschrift

Befundversand (nur an verantw. Arzt/Ärztin/Klinik):
Mail (Hin-gesichert):

Interne Barcode Etikette IfLM

Material[*1] **(ohne Trenngel)**
☐ EDTA Blut (3-10ml)
☐ _____
☐ Material liegt bereits vor
Entnahmedatum:……

Indikation/klinische Angaben/Familienanamnese: ☐ diagnostisch/betroffen ☐ prädiktiv/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)*

Einzelgenanalysen

☐ Hämophilie A[&1]
☐ Hämophilie B[&2]
☐ Hämoglobinopathien: *Auftrag über die Hämatologie (IfLM)*

Genpanelanalysen

☐ **Bone Marrow Failure [BL03]** [&3]
ACD, ADA2, ANKRD26, ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CEBPA, CSF3R, CTC1, DDX41, DKC1, DNAJC21, DUT, EFL1, ELANE, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, EXOC3L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FERMT1, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GRHL2, HAX1, IKZF1, LIG4, LYST, MAD2L2, MECOM, MPL, MYSM1, NBN, NHP2, NOP10, NPM1, PALB2, PARN, PRF1, RAD51, RAD51C, RBM8A, RBSN, RECQL4, RFWD3, RMRP, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SLC19A2, SLC46A1, SLX4, SRP54, SRP72, TCN2, TERT, THPO, TINF2, TP53, TSR2, UBE2T, USB1, WAS, WIPF1, WRAP53, XRCC2, ZCCHC8

☐ **Diamond-Blackfan Anämie [BL05]** [&3]
GATA1, RPL5, RPL9, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPS7, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, TSR2

☐ **Dyskeratosis congenita und Telomeropathien [BL06]** [&4]
ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTEL1, STN1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53, ZCCHC8

☐ **Fanconi Anämie oder Bloom Syndrom [BL04]** [&3]
BRCA1, BRCA2, BRIP1, BLM, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, MAD2L2 PALB2, RAD51, RAD51C, SLX4, TOP3A, UBE2T, XRCC2

☐ **Hereditäre Erythrozytose/Polyglobulie [BL01]** [&4]
BPGM, EGLN1, EPAS1, EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, JAK2, PIEZO1, SH2B3, SLC30A10, VHL

☐ **Hereditäre Neutropenien [BL08]** [&4]
CSF3R, CLPB, CXCR4, ELANE, G6PC3, GATA2, GFI1, HAX1, JAGN1, LAMTOR2, SRP54, SRP68, VPS45, WAS

☐ **Thrombophilie, wahrscheinlich monogener Ursache [BL09]** [&4]
ADAMTS13, F2, F5, FGA, FGB, FGG, HRG, PIGA, PLG, PROC, PROS, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, THDB, F3, PLAT, RPOCR, PROZ, TFPI

☐ **Thrombozytopathien / Bleeding and Platelet Disorders [BL02]** [&3]
ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CDC42, CHST14, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, EPHB2, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F2R, F5, F7, F8, F9, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GBA, GFI1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, KDSR, KLKB1, KNG1, LMAN1, LYST, MCFD2, MECOM, MKL1, MPIG6B, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RX1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PTGS1, PTPN11, PTPRJ, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RNU4ATAC, RUNX1, SERPINE1, SERPINF2, SLC45A2, SLFN14, SMAD4, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THBD, THPO, TNXB, TPM4, TRPM7, TUBB1, UNC13D, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS

☐ **Zytopenien und kongenitale Anämien [BL07]** [&3]
ABCB7, ADA2, ADAMTS13, AK1, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, BRCA2, BRIP1, C15orf41, CD59, CDAN1, CSF3R, CTC1, CUBN, CXCR4, DHFR, DKC1, DNAJC21, ELANE, EPB41, EPB42, ERCC4, ERCC6L2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GCLC, GFI1, GLRX5, GSS, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KIF23, KLF1, LPIN2, MPL, MTR, MTRR, NBN, NHP2, NT5C3A, PALB2, PFKM, PIEZO1, PKLR, PUS1, RHAG, RMRP, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS7, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SEC23B, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC4A1, SLX4, SPTA1, SPTB, TAZ, TCN2, TERT, TF, TMPRSS6, TPI1, UBE2T, UROS, VPS45, WAS, WIPF1, XK, YARS2, ATRX, BRCA1, CBL, CEBPA, COX4I2, FLT3, GPI, HBD, HOXA11, IKZF1, LAT, NPM1, RAD51C, RAP1B, RPS29, TERC, TINF2, WRAP53

TRÄGERSCHAFTSDIAGNOSTIK

Fam. Variante[&5]:……
(Befunde bzw. weitere Angaben bitte beilegen)

WEITERE GENPANEL / ANALYSEN

……
……

Abrechnungspositionen:
[&1]: Stufe 1: 6004.05, 6299.54, 6204.55; Stufe 2: 6204.60, 6204.55
[&2]: 6204.60, 6204.55
[&3]: 6207.61, ggf. 6207.55 *(Beauftragung durch FMH Med. Genetik)*
[&4]: 6207.60, ggf. 6207.55
[&5]: 6207.56 (1x pro Variante) o. 6207.55 (Deletionen/Duplikationen)

SMTS 0057

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

Genpanel werden nach folgenden Richtlinien kuriert: Swiss Cancer Institute, DKG, CanVIG-UK, NHS Panel App, ClinGen, NCCN, Genereviews
Die aufgeführten Genlisten werden regelmässig aktualisert und können sich ohne vorherige Ankündigung ändern.

KSA
Kantonsspital
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**

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)

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

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.*	☐	☐
• In anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können	☐	☐
• Für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. Wir würden Sie dann ggf. für die genaueren Angaben kontaktieren	☐	☐
• Ich bin damit einverstanden, dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird	☐	☐

……..…….... ……..…… ……..……
Ort, Datum Unterschrift Patient/in bzw. gesetzliche Vertretung Unterschrift Arzt/Ärztin