**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

KSA Kantonsspital Aarau

# Auftragsformular: gynäkologische Fragestellungen

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

**Rechnung an:** (ohne Angabe an Auftraggeber)
□ Patient
□ Versicherer
□ Auftraggeber

**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)**
◊ Heparin-Blut
□ EDTA Blut (3-10ml)
□ DNA (>50ng)
□ anderes:
**Entnahmedatum:**……..

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

……
……
……

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

Bitte klären Sie auch die Kostenübernahme

**Analysenbeginn:** □ **sofort** □ **nach Eingang KoGu**
□ ich übernehme die Kosten bis ……CHF selbst, sollte die KK die KoGU/Kosten ablehnen ……(Kürzel Patient/in)

## WEIBLICHE FERTILITÄTSSTÖRUNGEN

**Fertilitätsstörung / rezidivierende Aborte**
◊ Chromosomenanalyse (Heparin)

**Prämature Ovarialinsuffizienz** (POI)

◊ Chromosomenanalyse (Heparin)

□ ***FMR1*-Repeat*** (Fragiles-X-Syndrom, Prämutation)

□ **NGS-Panel „Prämature Ovarialinsuffizienz“** (51 Gene) **[GYN01]** (V1.69)
*AARS2, BMP15, C14orf39, CLPP, CYP17A1, CYP19A1, EIF2B5, FANCM, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GGPS1, HARS2, HFM1, HSD17B4, LARS2, MCM8, MCM9, MSH4, NOBOX, NR5A1, PMM2, POLG, SOHLH1, STAG3, SYCE1, TWNK, BMPR1B, BUB1B, DACH2, EIF2B4, EIF4ENIF1, FIGLA, GDF9, KHDRBS1, LMNA, MSH5, NANOS3, NOG, NUP107, PGRMC1, POF1B, POLR2C, POLR3H, POU5F1, PSMC3IP, RCBTB1, SGO2, SOHLH2, SYCP2L*

## MÄNNLICHE FERTILITÄTSSTÖRUNGEN

**Fertilitätsstörung / Rezidivierendes Aborte der Partnerin**
◊ Chromosomenanalyse (Heparin)

**Azoospermie/Oligozoospermie**
◊ *Chromosomenanalyse* (Heparin)

obstruktive Azoospermie/congenital absence of the vas deferens (CBAVD)
□ *CF* Mutationsscreening*
□ *CFTR* - komplette Genanalyse

□ Mikrodeletionen Yq11, *AZF**

## GYNÄKOLOGISCHE TUMORE

□ **Brust- und Eierstockkrebs – Standard** (3 Gene) **[TU01]v2**
*BRCA1, BRCA2, PALB2*

□ **Brustkrebs erweitert** (13 Gene) **[TU02]v3**
*BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CDH1, CHEK2, NF1, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

□ **Eierstockkrebs erweitert (inkl. Endometrium)** (13 Gene) **[TU03]v3**
*BRCA1, BRCA2, ATM, BRIP1, MLH1, MSH2, EPCAM* (CNV), *MSH6, PALB2, PMS2, RAD51C, RAD51D, STK11*

□ **Brust- und Eierstockkrebs kombiniert** (19 Gene) **[TU04]v4**
*BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, EPCAM* (CNV), *MSH6, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

□ **Stufendiagnostik falls vorheriges Panel unauffällig:**
**umfassende Diagnostik (121 Gene) [TU23]**
es werden nur Varianten der Klasse 4/5 berichtet

## TRÄGERSCHAFTSDIAGNOSTIK

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

## WEITERE GENPANEL / ANALYSEN

*Weitere Diagnostik auf Anfrage.*
*Wir beraten Sie gerne beim Erstellen einer Kostengutsprache.*
*Kontaktieren Sie uns.*
labormedizin.genetik@ksa.ch



*[1]**Material:** Versand per A-Post an Institut für Labormedizin, Kantonsspital Aarau AG, Tellstrasse, 5001 Aarau;
Genpanel werden nach folgenden Richtlinien kuriert: SAKK, DKG, CanVIG-UK, NHS Panel App, ClinGen, NCCN, Genereviews
Die aufgeführten Genlisten werden regelmässig aktualisert und können sich ohne vorherige Ankündigung ändern.
*diese Analysen werden extern durchgeführt

**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

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 |