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

Medizinische Genetik

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

KSA Kantonsspital Aarau

Auftragsformular: Kardiologische Erkrankungen

PATIENT/IN:
(Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert)

Name: ……

Vorname: ……..

Geb. Datum: ……

Strasse: ……

PLZ / Ort: ……..

Falls Patient/in nicht Rechnungsempfänger/in:
Adresse:

Verantwortlicher Arzt/Ärztin
Auftraggeber/in

…… ……
Datum Unterschrift

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

Interne Barcode Etikette IfLM

Material
☐ EDTA Blut (2 x 4ml)
☐ DNA (>50ng)
☐ ……..

Entnahmedatum:……..

Indikation/klinische Angaben/Familienanamnese:

……

……

……

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 ablehnen…… (Kürzel Patient/in)

KARDIOMYOPATHIEN

☐ **Dilatative Kardiomyopathie Core (DCM)** (10 Gene) [KAR04]v2
BAG3, DES, FLNC, LMNA, MYH7, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNT2, TTN

☐ **Dilatative Kardiomyopathie erweitert** (66 Gene) [KAR06]v2
ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANK2, ANKRD1, BAG3, CDH2, CRYAB, CSRP3, CTF1, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FKRP, FKTN, FLII, FLNC, GATA6, GATAD1, ILK, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYLK3, MYPN, MYZAP, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PRDM16, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN5A, SGCD, SLC6A6, SPEG, TAB2, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

☐ **Hypertrophe Kardiomyopathie Core (HCM)** (23 Gene) [KAR07]v2
ACTC1, ACTN2, ALPK3, CACNA1C, CSRP3, EFEMP2, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR

☐ **Hypertrophe Kardiomyopathie erweitert** (45 Gene) [KAR08]v2
ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANKRD1, ATAD3A, CACNA1C, CALR3, CSRP3, EFEMP2, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, GYG1, JPH2, KLF10, KLHL24, LAMP2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOM1, MYOZ2, MYPN, NEXN, PDLIM3, PLN, PRKAG2, RPS6KB1, RYR2, SKI, TBX20, TCAP, TNNI3, TNNC1, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR, TTN, TULP3, VCL

☐ **Restriktive Kardiomyopathie (RCM)** (19 Gene) [KAR13]
ACTC1, ACTN2, BAG3, CRYAB, DCBLD2, DES, FLNC, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, TMEM87B, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN

☐ **Non-Compaction-Kardiomyopathien** (6 Gene) [KAR12]v2
ACTC1, MYBPC3, MYH7, TAFAZZIN, TNNT2, TPM1

☐ **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie Core (ARVD)** (10 Gene) [KAR01]v2
DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TMEM43

☐ **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie erweitert** (20 Gene) [KAR18]v2
ANK2, CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL3, PKP2, PLN, SCN5A, TGFB3, TJP1, TMEM43, TTN

WEITERE HERZPANEL

☐ **Transthyretin Amyloidose (ATTR-CM)** (1 Gen) [KAR20]
TTR

☐ **Familiäre Hypercholesterinämie und Dyslipidämie** (9 Gene) [KAR21]
ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, CYP27A1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9

☐ **Herzpanel komplett, erweitert** (233 Gene) [KAR19]
Genliste auf Anfrage

IONENKANALERKRANKUNGEN

☐ **Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)** (7 Gene) [KAR09]v2
CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN

☐ **Brugada-Syndrom** (1 Gen) [KAR02]v2
SCN5A

☐ **Long-QT Core** (10 Gene) [KAR10]v2
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TRDN

☐ **Brugada/Long-QT Syndrom erweitert** (13 Gene) [KAR03]v2
CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN

☐ **Short-QT Syndrom (SQT)** (9 Gene) [KAR14]v2
CACNA1C, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SLC4A3, CACNA2D1, CACNB2, SCN5A, RYR2

☐ **Arrhythmie Syndrome kombiniert** (38 Gene) [KAR15]
ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, CTNNA3, DES, DSP, DSG2, FLNC, GNB5, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL3, PKP2, PLN, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TANGO2, TECRL, TGFB3, TJP1, TMEM43, TTN, TRDN

☐ **SUDS** (4 Gene) [KAR16]
GLRA1, PHOX2B, PPA2, TSPYL1

☐ **SUDS oder überlebter Herzstillstand erweitert** (97 Gene) [KAR17]
ACTC1, ACTN2, ALPK3, ANK2, ANKRD1, ATAD3A, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CDH2, CLCA2, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, FHL1, FHOD3, FLII, FLNC, FKRP, FKTN, GATA6, GLA, GLRA1, GYG1, HCN4, JPH2, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KLHL24, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYLK3, MYPN, MYZAP, NEXN, NKX2-5, NRAP, PKP2, PLN, PPA2, PRDM16, PRKAG2, PHOX2B, RBM20, RHBDF1, RPL3L, RPS6KB1, RRAGC, RRAGD, RYR2, SCN1B, SCN5A, SGCD, SLC4A3, SLC6A6, SPEG, TAB2, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TSPYL1, TTN, TTR, TULP3, VCL

☐ **zusätzliche Gene,** andere Kombinationen oder Gene für andere Erkrankungen sind **auf Anfrage möglich**

☐ **pharmakogenetische Analysen (z.B. *CYP2C19* bei Mavacamten)** sind auf Anfrage möglich (Analyse extern)

TRÄGERSCHAFTSDIAGNOSTIK

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

SMTS 0057

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

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

Medizinische Genetik

Dr. Britta Hartmann
Leitende Labormedizinerin 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