

Auftragsformular: Nephrologische Erkrankungen

<p>PATIENT/IN: (Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert)</p> <p>Name:</p> <p>Vorname:</p> <p>Geb. Datum:</p> <p>Strasse:</p> <p>PLZ / Ort:</p> <p>Falls Patient/in nicht Rechnungsempfänger/in: Adresse:</p>	<p>Verantwortlicher Arzt/Ärztin Auftraggeber/in</p> <p>..... Datum</p> <p>..... Unterschrift</p> <p>Befundversand (nur an verantw. Arzt/Ärztin/Klinik): Mail (Hin-gesichert):</p>	<p><i>Interne Barcode Etikette IFLM</i></p> <p>Material</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA Blut (2 x 4ml)</p> <p><input type="checkbox"/> DNA (>50ng)</p> <p><input type="checkbox"/></p> <p>Entnahmedatum:.....</p>
--	--	---

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 bisCHF selbst, sollte die KK die KoGU ablehnen..... (Kürzel Patient/in)

- Atypical hemolytic-uremic syndrome (aHUS)** (11 Gene) [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
- Renale Tubulopathien: Gitelman-Syndrom / Bartter-Syndrom**
(8 Gene) [NEP03]v2
BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3
- Renale Tubulopathie erweitert** (56 Gene) [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
- C3-Glomerulopathie** (8 Gene) [NEP04]v2
C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR5, CFI, DGKE
- Diabetes insipidus** (3 Gene) [NEP05]
AQP2, AVP, AVPR2
- Nephronophthuse** (11 Gene) [NEP06]v2
ANKS6, CEP290, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67, TTC21B, XPNPEP3
- Nephronophthuse erweitert** (22 Gene) [NEP07]v2
ADAMTS9, ANKS6, CEP164, CEP290, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, RPGRIP1L, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3, ZNF423
- Nierenagenesie/hypoplasie (Congenital Anomaly of the Kidneys and Urinary Tract) CAKUT** (67 Gene) [NEP08]v2
ACE, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, CCNQ, 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, KYNU, 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
- Fokal-segmentale Glomerulosklerose** (26 Gene) [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
- Polyzystische Nierenerkrankung** (autosomal dominant)
(2 Gene) [NEP09]v2
PKD1, PKD2
- Polyzystische Nierenerkrankung erweitert** (105 Gene) [NEP10]v2
(autosomal dominant und autosomal rezessiv) (105 Gene) [NEP10]v2
ADAMTS9, AHI1, ALG5, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS6, ARL13B, ARL6, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CC2D2A, CENPF, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CLIK1, CLCN5, COL4A1, COL4A4, CPLANE1, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DLG5, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC2I1, 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, WDPCC, WDR19, WDR35, XPNPEP3, ZNF423
- Nephrolithiasis (Nierensteine)** (36 Gene) [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
- Proteinurie** (67 Gene) [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
- Nephrotisches Syndrom** (61 Gene) [NEP15]
ACTN4, ALG1, ANKFY1, ANLN, APOL1, ARHGDA, ARHGAP24, AVIL, CD151, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, E2F3, EMP2, FAT1, GAPVD1, 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
- Unexplained young onset end-stage renal disease** (257 Gene) [NEP16]
Genliste auf Anfrage
- Niere komplett** (>100 Gene) [NEP17]
Genliste auf Anfrage

TRÄGERSCHAFTSDIAGNOSTIK

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

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 | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| • Veranlagung für Erkrankungen, für die es zurzeit keine Vorsorgemassnahmen und/oder Behandlung gibt | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| • Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

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

- | | | |
|--|--------------------------|--------------------------|
| • Für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig
<i>Ansonsten wird das Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet.</i> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| • In anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| • Für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. Wir würden Sie dann ggf. für die genaueren Angaben kontaktieren | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| • Ich bin damit einverstanden, dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |

.....
Ort, Datum

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

.....
Unterschrift Arzt/Ärztin