

Eingang Datum/Zeit

Bearbeitung

Unters.-Nr.

## Auftrag für medizinisch-genetische Untersuchungen

### ■ Patient

Name (Bitte Blockschrift)

Vorname

Geb.datum

w  
 m

Strasse

Telefon

PLZ / Ort

#### Einverständniserklärung Patientin/Patient

Ich bestätige, dass ich entsprechend den gesetzlichen Vorgaben (GUMG) genetisch beraten worden bin und das geltende Informationsblatt gelesen habe. Ich erkläre mich hiermit einverstanden, die angezeigte(n) genetische(n) Untersuchungen durchführen zu lassen.

Ort / Datum:

Unterschrift

### ■ Auftraggebender Arzt

### ■ Berichtkopie an

### ■ Untersuchungsmaterial

- Heparin-Blut (für Karyotyp)  
 EDTA-Blut  
 Abortmaterial  
 Hautbiopsie  
 Anderes \_\_\_\_\_

Datum Entnahme

Ich bitte um Zustellung weiterer Auftragsformulare (Anzahl) \_\_\_\_\_

### ■ Diagnose / Klinische Angaben / Familienanamnese

Liste Analysen auf Seite 2

### ■ Anweisungen für die Materialentnahme und den Versand

#### Material

**Blut:** Für Chromosomenanalyse und FISH: 5 ml Heparin-Blut; für DNA-Analysen: 5 ml EDTA-Blut

**Abortmaterial:** 30 - 50 mg Chorion- oder Plazentagewebe (fetaler Anteil) oder kindliche Gewebestücke aseptisch in NaCl oder in Chorion-Transportmedium entnehmen.

**Hautbiopsie:** Hautstück (3x5 mm) aseptisch in NaCl oder Chorion-Transportmedium entnehmen.

#### Versand

Material bis zum Transport im Kühlschrank aufbewahren. Versand schweizweit per Express (Zytogenetik) oder per A-Post (Molekulargenetik), in der Stadt Zürich per Velo-Kurier (Kurierbestellung über Tel. 044 272 72 72).

Probenannahme im Labor Montag bis Samstag.

Das Labor stellt Transportgefässe und Versandtüten zur Verfügung und übernimmt die Transportkosten.

## Auftrag für medizinisch-genetische Untersuchungen

### Fortpflanzungsprobleme, Infertilität

- Karyotyp/Chromosomenanalyse
- FISH-Schnelltest V.a. X0-Mosaik/Turner/Klinefelter<sup>1</sup>

#### Weiblich

- Androgenresistenzsyndrom (AIS)
- Blepharophimose-Syndrom, BPES (FOXL2)
- Ovarialinsuffizienz, FRAXA assoziierte (POF)
- Thrombophilie/Faktor V Leiden/Faktor II (MTHFR)
- XY-Gonadendysgenese, Swyer-Syndrom (SRY)

#### Männlich

- Androgenrezeptor, CAG-Repeat (AR)
- Azoospermiefaktoren/Y-Mikrodeletionen (AZFa-c)
- Congenitale Aplasie Vas deferens, CAVD (CFTR)
- Defensin (DEFB126)
- FSH-Rezeptor (Asn680Ser)
- Mitochondriale DNA Polymerase (POLG)

### Abortgewebe

- Karyotyp/Chromosomenanalyse

### Pädiatrie/Innere Medizin

- Achondroplasie/Hypochondroplasie (FGFR3)
- Adrenoleukodystrophie, X-chromosomale (ABCD1)
- Cystinose (CTNS)
- Cystische Fibrose (CFTR)
- Faktor II/Prothrombin (G20210A)
- Faktor V Leiden/APC Resistenz (R506Q)
- Hämochromatose (HFE C282Y + H63D)
- Hyperhomocysteinämie (MTHFR, C677T)
- Laktoseintoleranz, primäre
- Morbus Fabry (GLA)
- Tay-Sachs-Krankheit (HEXA, Ashkenazi-Mut.)
- Uniparentale Disomien (UPD 7, 14, 15, 16, 22)
- X-Inaktivierung

### Mentale Retardierung/Dysmorphiesyndrome/ASD

- Karyotyp/Chromosomenanalyse
- Molekularer Karyotyp/Array-CGH
- Trisomieabklärung<sup>2</sup>
- Fragiles X Syndrom (FRAXA)
- V.a. spezifisches Syndrom \_\_\_\_\_

### Anderes

- Andere Analysen \_\_\_\_\_

### Familiäre Tumorerkrankungen

- Mamma- und Ovarialkarzinom (BRCA1, BRCA2)

### Neurologie

- Adenosin-Monophosphat-Deaminase-Mangel (AMPD1)
- Bulbospinale Muskelatrophie Kennedy, XSBMA (AR)
- CADASIL (NOTCH3)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1A (PMP22)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1B (MPZ/P0)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT2 (RAB7A/MPZ)
- Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMTX (GJB1/Connexin 32)
- Chorea Huntington (HD)
- Friedreich Ataxie (FRDA)
- FXTAS (fragile X-associated tremor/ataxia syndrome)
- Hered. sens. autonome Neuropathie, HSAN1 (SPTLC1)
- Huntington disease like Syndrome (HDL2, HDL4, DRPLA)
- Hyperkaliämische period. Paralyse, HyperPP1 (SCN4A)
- Hypokaliämische period. Paralyse (CACNA1S, SCN4A)
- Myotone Dystrophie, PROMM (DM2)
- Myotone Dystrophie, Steinert (DM1)
- Oculopharyngeale Muskeldystrophie, OPMD (PABPN1)
- Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PANK2)
- Rhabdomyolyse (CPT2)
- Schwerhörigkeit (Connexin 26/GJB2)
- Spinale Muskelatrophie Typ 1-4, SMA 1-4 (SMN1/SMN2)
- Spinocerebelläre Ataxie (SCA 1-12, 17, DRPLA)
- Tomakulöse Neuropathie, HNPP (PMP22)
- Torsionsdystonie, DYT1 (TOR1A)
- Variant Creutzfeldt-Jakob Krankheit (Codon 129 PRNP)

### Screeninguntersuchungen

- Präkonzeptionelles Screening (CF, SMA, FRAXA)
- Ashkenazi Screening (8 Gene)

### Pharmakogenetik

- Carbamazepin (HLA-A\*3101)
- Hepatitis C (IL28B/HLA-E)
- Melanom (BRAF V600)
- SOD2 (Ala16Val)
- Thiopurin-Toxizität (TPMT)

<sup>1</sup>Numerische Bestimmung der Geschlechtschromosomen mit FISH, keine komplette Chromosomenuntersuchung (keine strukturellen Chromosomenstörungen erkennbar)

<sup>2</sup>Schnelltest und Karyotyp/Chromosomenuntersuchung