

Einsender (inkl. auftraggebende/r Ärztin / Arzt)

Nachname		Geburtsdatum	
Vorname		Geschlecht <input type="checkbox"/> W <input type="checkbox"/> M	
Strasse, Nr.		Telefon	
PLZ	Ort		
Name der Versicherung		Versicherungsnummer	
Rechnung an <input type="checkbox"/> Kasse / Patient <input type="checkbox"/> Selbstzahler <input type="checkbox"/> Einsender <input type="checkbox"/> Andere: _____			

Befundkopie

Angaben zur Probe

Abnahmedatum: _____ . _____ . _____

EDTA-Blut

DNA, extrahiert aus: _____

Sonstiges Material: _____

Angaben zur untersuchten Person

Empfänger einer Knochenmarktransplantation

- Autolog
- Allogen

Sonstiges: _____

Diagnose / Klinische Angaben / Familienanamnese

Erklärung zur Kostenübernahme

Ich bestätige, dass ich von der Ärztin / dem Arzt über die geplante Laboruntersuchung, sowie deren Kosten informiert wurde. Ich erkläre mich einverstanden, den Test / die Tests durchführen zu lassen und die Kosten, bei fehlender Kostenübernahme der Krankenkasse, selbst zu bezahlen.

Test erst durchführen, wenn dem Labor eine Kostengutsprache vorliegt.
 Sollte nach 6 Monaten keine Untersuchung zustande kommen, werden der Patientin / dem Patienten die notwendigen Vorbereitungskosten des Probenmaterials in Rechnung gestellt (CHF 76.50).

 Ort, Datum

 Unterschrift Patientin / Patient

Ich bestätige, dass dem Laborauftrag eine von der Patientin / dem Patienten unterschriebene Einverständniserklärung, gemäss Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), beigelegt wird. **Ohne diese Erklärung werden keine genetischen Analysen durchgeführt.**

 Ort, Datum

 Unterschrift Ärztin / Arzt

Wird vom Labor ausgefüllt Datum: . . Zeit: : Visum:

Stoffwechselerkrankungen

Akute Intoxikation

- Hyperammonämie (Harnstoffzyklus-Defekte und DD) 11-100 Gene
- Ahornsirupkrankheit 1-10 Gene
- Klassische Organoazidurien (MMA, PA und VA) und DD 11-100 Gene
- Cobalamin(Cbl)-Defekte (Methylmalonazidämie mit Homocystinurie) 11-100 Gene
- Glutarazidurie Typ I und DD (D-2- und L-2-Hydroxyglutarazidurien) 1-10 Gene
- Multipler Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel (Glutarazidurie Typ II) 1-10 Gene
- Defekte des Biotinstoffwechsels (Biotinidase- und Holocarboxylase-Synthetase-Mangel) 1-10 Gene
- Organoazidopathien – Gesamtpanel 11-100 Gene

Aminoazidopathien

- Hyperphenylalaninämie (PKU und DD) 1-10 Gene
- Tyrosin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (Tyrosinämie Typ I und DD) 1-10 Gene
- Methionin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (klassische Homocystinurie und DD) 1-10 Gene
- Prolin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (Hyperprolinämie) 1-10 Gene
- Serin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen 1-10 Gene
- Glycin-Enzephalopathie und PNPO-Mangel 1-10 Gene

Kongenitale Glykosylierungs-Defekte (CDG-Syndrome)

- Kongenitale Glykosylierungs-Defekte – Gesamtpanel > 100 Gene

Störung der Energieversorgung (Hypoglykämie und Hyperlaktazidämie)

- Glykogenosen / Glykogenspeicherkrankheiten 11-100 Gene
- Angeborener Hyperinsulinismus 1-10 Gene
- Fruktose-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen (hereditäre Fruktoseintoleranz und DD) 1-10 Gene
- Ketogene-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen 1-10 Gene
- Defekte der Fettsäureoxidation (β -Oxidation) 11-100 Gene
- Hypoglykämie – Gesamtpanel 11-100 Gene
- Galaktosämie und DD 1-10 Gene
- Pyruvat-Dehydrogenase- und Dihydroxyacetat-Dehydrogenase-Mangel 1-10 Gene
- Pyruvat-Carboxylase-Mangel 1-10 Gene
- Mitochondriopathien – Gesamtpanel > 100 Gene
- Kreatin-Stoffwechsel-assoziierte Erkrankungen 1-10 Gene

Lysosomale Krankheiten

- Morbus Fabry 1-10 Gene
GLA
- Mukopolysaccharidosen (MPS) und Oligosaccharidosen (OS) 11-100 Gene
- Sphingolipidosen 11-100 Gene
- Neuronale Ceroidlipofuscinosen 11-100 Gene
- Lysosomale Krankheiten – Gesamtpanel 11-100 Gene

Peroxisomale Krankheiten

- Refsum-Syndrom 1-10 Gene
- Adrenoleukodystrophie (X-ALD) 1-10 Gene
- Peroxisomenbiogenese-Defekte (Zellweger-Syndrome, Neonatale Adrenoleukodystrophie und Infantile Refsum-Krankheit) 11-100 Gene
- Rhizomele Condrosyplasia punctata (RCDP) 1-10 Gene
- Peroxisomale Krankheiten – Gesamtpanel 11-100 Gene

Custom-Panel

Bekannte familiäre Mutation

Bitte Berichtskopie beilegen

Genname: _____

Mutationsbeschreibung: _____

Weitere Analysen: labor.genetica.ch/analysen



Gen-Panels mit mehr als 10 Genen dürfen gemäss regulatorischen Bestimmungen (Analysenliste) nur durch Ärztinnen / Ärzte mit eidgenössischem Weiterbildungstitel (FMH) Medizinische Genetik verordnet werden. Bei Bedarf unterstützt Sie unsere genetische Beratungsstelle gerne. Telefonische Auskünfte und Anmeldungen: 044 250 50 30