

Arzt / Abteilung

NLAB

Rechnung an: Patient Einsender Andere:

Datum und Zeit der Probenentnahme Probenentnahme im Labor

Tag 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14 15
 16 17 18 19 20 21 22 23 24 25 26 27 28 29 30 31

Monat Jan Feb März Apr Mai Jun Jul Aug Sept Okt Nov Dez

Stunde 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11
 12 13 14 15 16 17 18 19 20 21 22 23

Minute 5 10 15 20 25 30 35 40 45 50 55

Kopie:

Klinische Indikation:

Zur Erinnerung: Der verordnende Arzt muss für jede genetische Untersuchung das Einverständnis des Patienten einholen. Bei präsymptomatischen und pränatalen Tests sowie bei Trägerabklärungen ist das schriftliche Einverständnis obligatorisch (Formular: www.spitalwallis.ch/genetik-einverstaendnis).

Terminvereinbarung für eine spezialisierte genetische Beratung: genetique@hopitalvs.ch, 027 603 47 80.

Aufbewahrung der DNA Nach Beendigung der Analyse kann die DNA des Patienten:

Für andere persönliche Analysen im Labor aufbewahrt werden Für Forschungsprojekte (nach Anonymisierung) verwendet werden Vernichtet werden

HÄMATOLOGIE

- Faktor-II-Mutation (Prothrombin)
- Faktor-V-Mutation (Leiden)

- Familiäre Hämochromatose Mutationen *HFE* C282Y und H63D

Myeloproliferatives Syndrom:

- Polycythaemia vera (NGS-Panel *JAK2* Exon 12 und 14)
- Essentielle Thrombozythämie und primäre Myelofibrose (NGS-Panel *JAK2* V617F, *CALR* Exon 9, und *MPL* Exon 10)

ALLGEMEINE GENETIK

- HLA-B27 (Genotyp)
- Lactose, primäre Intoleranz (*LCT*, Mutation -13910T>C)
- Zöliakie (HLA-DQ2 und HLA-DQ8)
- α_1 -Antitrypsin (*SERPINA1*, Allele S und Z)
- Cystische Fibrose (Häufigste *CFTR*-Mutationen)
- Fragiles-X-Syndrom (*FMR1*-Expansion)
- ABCB1*-Genotyp (Varianten rs2032583 und rs2235015)
- UGT1A*, Allele A(TA)₅₋₈TAA (Pharmakogenetik)

! Sonderbedingungen : Bitte das Vademecum der ZIS konsultieren.

Für somatische Untersuchungen siehe Abteilung für Pathologie.

Infertilität/Sterilität:

- CBAVD (Häufigste *CFTR*-Mutationen)
- Y-Mikrodeletionen (AZF a, b, c)¹
- Frühzeitige Menopause (*FXPOI*, *FMR1*-Expansion)

NGS-Panels (Hochdurchsatz-Sequenzierung):

- Familiäre Hypercholesterinämie (*LDLR*, *APOB*, *PCSK9*)
- Polyzystische Nierenerkrankung (*PKD1*, *PKD2*)

Abklärung von familiären Mutationen:

Bitte geben Sie die zu untersuchende Mutation an

6/7 _____

¹ Blut auf EDTA oder Heparin

KREBSPRÄDISPOSITION

NGS-Panel für 27 Krebsprädispositionsgene. Analyse der folgenden Gene²:

- Alle 27 Gene
- BRCA1*, *BRCA2* (Brust- und Eierstockkrebs)
- MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM* (Lynch-Syndrom/ HNPCC)
- APC*, *MUTYH* (adenomatöse Polyposis)
- ATM* *BARD1* *BLM*
- BRIP1* *CDH1* *CHEK2*
- FAM175A* *MEN1* *MRE11*
- NBN* *PALB2* *PTEN*
- RAD50* *RAD51C* *RAD51D*
- STK11* *TP53* *XRCC2*

² Spezialisierte genetische Beratung obligatorisch.

Material: 6 Monovette® EDTA KE, 2,7 mL 7 Monovette® EDTA KE, 7,5 mL

Zytopenetik auf der Rückseite

Andere Analysen; wichtige Bemerkungen:

Mit seiner Unterschrift bestätigt der anfordernde Arzt, dass er die betroffene Person nach den geltenden gesetzlichen Vorschriften aufgeklärt und ihr Einverständnis eingeholt hat (einschliesslich bezüglich der Analysenkosten, welche allenfalls von der Krankenkasse nicht übernommen werden).

Ort und Datum:

Unterschrift des anfordernden Arztes erforderlich:

KONTAKT:

Thomas von Känel, PhD
Tel.: 027 603 4850
Fax: 027 603 4857
thomas.vonkaenel@hopitalvs.ch

Bitte lassen Sie mir Auftragsformulare zukommen.

Link auf die neueste Version des Auftragsformulars: www.spitalwallis.ch/genetik-auftrag.

Für die elektronische Verordnung von Aufträgen: bitte nehmen Sie mit uns Kontakt auf (027 603 47 80).

Zentralinstitut der Spitäler - Institut Central des Hôpitaux - Avenue du Gd. Champsec 86 - CP 800 - 1951 SITTEN - T: +41 (0)27 603 4800 - LABORATORIEN : Brig, Visp, Siders, Sitten, Martinach, Riviera-Chablais.

1
2
3
4
5
6
7
8
9
10
11
12
13
14
15
16
17
18
19
20
21
22
23
24
25
26
27
28
29
30
31
32
33
34
35
36
37
38
39
40
41
42
43
44
45
46
47
48
49
50
51
52
53
54
55
56
57
58
59
60
61
62
63
64
65
66
67
68

KLINISCHE ANGABEN

PRÄNATAL

- Gestationsalter (Wochen und Tage) _____
- Datum der letzten Menstruation _____
- Gemäss Ultraschall _____ (SA)
1. TT 2. TT
- Nach NIPT (Resultat) _____
- Aneuploidie bei vorgängiger Schwangerschaft
- Familiäre chromosomale Anomalie _____
- Fötale Malformationen im Ultraschall _____
- Erhöhte Nackentransparenz /hygroma colli
- Malformationen (bitte präzisieren) _____
- Intrauteriner Wachstumsrückstand
- Maternales Alter > 35 Jahre
- Elterliche Besorgnis
- Andere _____

Gravida:

Para:

POSTNATAL

- Infertilität
- Untersuchung nach künstlicher Befruchtung
- Wiederholte Aborte
- Verdacht auf eine Chromosomenanomalie:
- Trisomie 21 Gonosomen _____
- Andere _____
- Entwicklungsretardierung/Mentale Retardierung
- Verhaltensauffälligkeiten/Autismus
- Epilepsie
- Kleinwuchs/Wachstumsstörung _____
- Andere _____

PROBE (DATUM: ____ / ____ / ____)

PRÄNATAL

- Chorionzottenbiopsie Tm
Für den Ausschluss einer mütterlichen Kontamination der Probe: bitte der Mutter 7 ml EDTA-Blut abnehmen und ein separates Auftragsformular ausfüllen
- Amniozentese B
Für den Ausschluss einer mütterlichen Kontamination der Probe: bitte der Mutter 7 ml EDTA-Blut abnehmen und ein separates Auftragsformular ausfüllen
- Fötale Blut
- Fötale Gewebe: Tm oder 0,9% NaCl
- Fötale Haut Nabelschnur Kürettage-Material
- Für den Ausschluss einer mütterlichen Kontamination der Probe: bitte der Mutter 7 ml EDTA-Blut abnehmen und ein separates Auftragsformular ausfüllen
- Plazenta Tm oder 0,9% NaCl
- Blut der Mutter um eine mütterliche Kontamination des fötalen Materials auszuschliessen

POSTNATAL

- Venöses Blut
- Array-CGH und QF-PCR Karyotyp
- Haut Tm oder 0,9% NaCl
- Wangenabstrich E
- DNA
- Andere _____

ANALYSEN

KONVENTIONELLE ZYTOGENETIK:

- Karyotyp (inkl. Kultur)
- Nur Kultur
- FISH (Fluoreszenz-*in-situ*-Hybridisierung)
- Interphase, Chromosomen: _____
- Métaphase, Lokus: _____
- Zelomer-Multi-FISH: _____
- QF-PCR (Schnelldiagnostik von Aneuploidien 13/18/21/X/Y)
- Lymphoblasten-Zelllinie
- AFP-Dosierung
- Andere _____

MOLEKULARE ZYTOGENETIK:

- Array-CGH (Microarray)
Bei pränatalen Fällen ist eine Blutentnahme der Eltern empfehlenswert. Bitte separates Auftragsformular ausfüllen
- DNA-Extraktion und -Aufbewahrung zwecks späterer Untersuchung mittels QF-PCR
- DNA-Extraktion und -Aufbewahrung zwecks späterer Untersuchung mittels Array-CGH

Monovette® Li-Heparin LH, 4,9 mL (Neugeborenes 0,5 mL)

E = Bürstchen für Wangenabstrich*

Monovette® EDTA KE, 7,5 mL (Neugeborenes 0,5 mL)

*wird vom Labor zur Verfügung gestellt

Weitergehende wichtige Angaben, weitere Analysen, gewünschte Reihenfolge der Untersuchungen:

Bitte nehmen Sie für den Nicht-invasiven Pränataltest (NIPT) Kontakt mit dem Labor auf (027 603 48 50).

Die konventionelle und molekulare Zytogenetik wird als Unterauftrag durchgeführt.

P1 P2 1 2 4 8 16 32