

## Molekulargenetische Diagnostik bei Familiärer adenomatöser Polyposis coli (FAP; OMIM 175100) MUTYH-assoziiierter Polypose (MAP; OMIM 608456)

### Klinisch-genealogische Einschlusskriterien

- Vorliegen einer klassischen Polypose:  $\geq 100$  Kolon-Polypen (Adenome)  
**oder**
- Vorliegen von multiplen ( $>5-99$ ) Kolonpolypen (sog. attenuierte Polypose, AFAP)  
**oder**
- Vorliegen von FAP-assoziierten extrakolonischen Manifestationen wie Magen-/Dünndarmpolypen, Desmoide, Osteome, Lipome, kongenitale Hypertrophie des retinalen Pigmentepithels (CHRPE)

### Benötigtes Material

- **20 ml Heparin- und 20 ml EDTA-Blut.** Sendung bitte *per Tel., Fax oder E-mail voranmelden.* Versand: Bei *Raumtemperatur* und als *Express-Postsendung* (montags - donnerstags).
- **Schriftliches Einverständnis** des Patienten (siehe separates Formular)
- **Stammbaum** inkl. Namen, Geburtsdaten, Erkrankungsalter (siehe separates Formular)
- Weitere Berichte (Operation, Endoskopie, Histologie, etc.)

Im Forschungsrahmen sind wir auch sehr an **frischem Polypen- oder Tumor-Gewebe** interessiert. Vor einem geplanten Eingriff das Labor bitte *mind. 3 Tage im voraus* telefonisch benachrichtigen.

### Angewandte Methodik

- Mutationsanalyse des **Adenomatous Polyposis Coli (APC)-Gens** mittels Protein Truncation Test, PCR-Amplifikation / DNA-Sequenzierung und/oder Gendosis-Bestimmung (MLPA).
- Abhängig von den klinischen Manifestationen: Mutationsanalyse des **MutY-Homolog (MUTYH)-Gens**

### Kosten der Untersuchung

- **Bei Erstabklärung:**
  - DNA-Extraktion & Mutationsanalyse (abhängig vom Aufwand): ca. 874-max. 3'804 Taxpunkte (TP)
- **Bei bekannter Keimbahn-Mutation (Anlageträgerschaft):**
  - DNA-Extraktion & Mutationsnachweis: Sequenzierung: 376 TP resp. MLPA: 511 TP

Die Untersuchungen zur FAP sind als Pflichtleistung der Grundversicherung auf der Analysenliste (Anhang 3 der KLV) aufgeführt. Für MAP-Abklärungen empfehlen wir vorgängig eine Kostengutsprache bei der Krankenkasse einzuholen. Gerne stehen wir Ihnen mit weiteren Informationen zur Verfügung.

### Kontaktpersonen

**PD Dr. med. et phil. II Karl Heinimann**

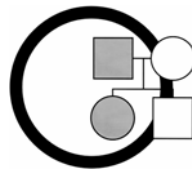
Tel.: 061 / 267 07 77 / Fax: 061 / 267 07 78

**Prof. Dr. med. Peter Miny**

Tel.: 061 / 685 64 32 / Fax: 061 / 685 60 11

Genetische Untersuchungen sollten von einer genetischen Beratung begleitet werden (s.a. Infoblatt zum Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen unter <http://pages.unibas.ch/genetik/diagnostik.html>).

Für weitere Auskünfte stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.



## Anmeldeformular zur molekulargenetischen Abklärung bei Familiärer adenomatöser Polyposis coli (FAP, MAP)

<b>Name (inkl. Ledigname):</b>	<b>Vorname:</b>
<b>Geburtsdatum:</b>	<b>Geschlecht:</b> <input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich
<b>Patientenadresse:</b>	
<b>Hausarzt:</b>	

<b>Klinische Angaben zum Patienten (bitte ankreuzen)</b>
<ul style="list-style-type: none"> <li>• <b>Alter bei Diagnosestellung:</b> .....</li> <li>• <b>Auftreten:</b>    <input type="radio"/> familiär      <input type="radio"/> sporadisch</li> <li>• <b>Polypen-Anzahl</b> (<i>bitte Endoskopie-/Histologiebericht beilegen</i>)    <b>Lokalisation:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> &lt; 100 Polypen: ca. ....</li> <li><input type="radio"/> ca. 100-1000 Polypen</li> <li><input type="radio"/> &gt; 1000 Polypen</li> </ul> </li> <li>• <b>Kolorektalkarzinom:</b> <input type="radio"/> nein      <input type="radio"/> ja, Alter bei Diagnosestellung: .....</li> <li>• <b>Extrakolonische Manifestationen</b> (Magen-, Dünndarmpolypen, Desmoid, Osteom, Lipom, kongenitale Hypertrophie des retinalen Pigmentepithels (CHRPE), weitere Karzinome):                     <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="radio"/> nein      <input type="radio"/> ja, Alter bei Diagnosestellung: .....</li> <li>Lokalisation: .....</li> <li>Tumorart: .....</li> </ul> </li> </ul>
Familienanamnese (s.a. Stammbaum-Formular):
Bemerkungen:

**Rechnungsstellung an:**  PatientIn (*immer an PatientIn, falls nicht anders vereinbart*)  
 .....

**Versand der Blutproben:**

- Bitte **voranmelden:** Tel. 061 267 07 77, oder, in teilanonymisierter Form (Patienten-Initialen und Geburtsdatum), per Fax. 061 267 07 78 oder E-mail: [marianne.haeusler@unibas.ch](mailto:marianne.haeusler@unibas.ch)
- **20 ml EDTA- und 20 ml Heparin-Blut** bei *Raumtemperatur* per *Expresspost* Montag bis Donnerstag an:

Forschungsgruppe Humangenetik  
 Departement Biomedizin  
 Mattenstrasse 28  
 CH-4058 Basel

Stempel des auftraggebenden Arztes:

**Entnahmedatum:** .....

**Unterschrift des auftraggebenden Arztes:** .....

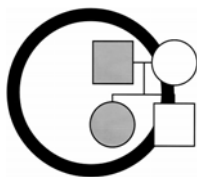
*Mit seiner Unterschrift bestätigt der auftraggebende Arzt die gesetzlich geforderte genetische Beratung durchgeführt oder veranlasst zu haben (s.a. Infoblatt zum GUMG unter <http://pages.unibas.ch/genetik/diagnostik.html>).*

**Für molekulargenetische Analysen wird eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten benötigt.**

Abteilung Medizinische Genetik  
Universitäts-Kinderspital  
beider Basel (UKBB)  
Römergasse 8  
CH-4005 Basel  
Tel.: +41 (0)61 685 64 32  
Fax: +41 (0)61 685 60 11

## Medizinische Genetik

Universität Basel



Forschungsgruppe Humangenetik  
Abt. Medizinische Genetik UKBB  
Departement Biomedizin  
Mattenstrasse 28  
CH-4058 Basel  
Tel.: +41 (0)61 267 07 77 / 07 76  
Fax: +41 (0)61 267 07 78

### **Allgemeine Erläuterungen zur Einwilligungserklärung („Informed Consent“) bei molekulargenetischen Untersuchungen**

Molekulargenetische Untersuchungen haben zum Ziel, eine einzelne vermutete Genmutation respektive monogene Erbanlage nachzuweisen oder auszuschliessen. Beim direkten Gentest wird unmittelbar das Kandidatgen bei einer einzelnen Person analysiert. Mit dem indirekten Gentests verfolgt man mittels DNA-Markern ein bestimmtes Gen (Allel) bei gesunden und betroffenen Verwandten, um daraus abzuleiten, ob eine Person die defekte (mutierte) Version geerbt haben könnte oder nicht. Auch die Untersuchung des Genproduktes (Eiweisses) kann konkrete Rückschlüsse auf eine Genmutation erlauben.

Kein Gentest ist perfekt. Aus verschiedenen Gründen kann es in Ausnahmefällen zu einem falschen Schluss über das Vorliegen eines mutierten Gens kommen. Ein Gentests kann auch „nicht informativ“ sein, wenn die vermutete Mutation nicht gefunden wird. Es ist gelegentlich schwierig, zwischen einem „negativen“ Resultat, mit dem das Vorliegen einer Mutation ausgeschlossen werden kann, und einem „falsch-negativen“, das keine diesbezügliche Aussage zulässt, zu unterscheiden.

Falls kein eindeutiges Ergebnis erzielt wird oder noch keine Tests für weitere mögliche Gene mit ähnlichen Auswirkungen bekannt sind, ist diesbezüglich vorerst Forschungsarbeit notwendig. Diese kann mit Ihrem Untersuchungsgut durch die eigene, aber auch durch andere Forschungsgruppen gefördert werden. Weitere Personen in Ihrer Situation und vielleicht auch schon Ihnen persönlich kommt dies zugute.

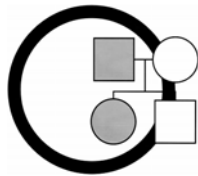
Der Tarif für eine molekulargenetische Untersuchung richtet sich nach dem labortechnischen Aufwand. Die Kassen sind bei diagnostischen Untersuchungen, inkl. solchen bei Risikoschwangerschaften, gemäss Spitalleistungskatalog zu deren Uebernahme verpflichtet.

Gerne stehen wir Ihnen mit weiteren Auskünften zur Verfügung.

Basel, im August 2009

Prof. Dr. med. Peter Miny  
E-mail: Peter.Miny@unibas.ch

PD Dr. med. et phil. II Karl Heinimann  
E-mail: Karl.Heinimann@unibas.ch



## Einwilligungserklärung („Informed Consent“)

<b>Name:</b> .....	<b>Geburtsdatum:</b> .....
<b>Grund der Untersuchung; zur Diskussion stehende Krankheit oder Behinderung:</b> .....	

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich die allgemeinen Erläuterungen gelesen habe, dass mir allfällige diesbezügliche Fragen erklärt wurden und dass ich die Durchführung der vorgeschlagenen medizinisch-genetischen Labordiagnostik bei mir, resp. bei meinem Kind oder Mündel, wünsche.

- Ja  Nein

Ich stimme ferner zu, dass das Untersuchungsmaterial für Forschungsprojekte im Zusammenhang mit meiner Fragestellung aufbewahrt und verwendet werden darf.

- Ja  Nein

- Falls Ja:  mit Namensnennung  
 ohne Namensnennung (anonymisiert)\*

\*Dann ist kein Rückschluss auf Ihre Person mehr möglich. Sie können nicht über ein damit erzieltetes Untersuchungsergebnis informiert werden.

### Besondere Vereinbarungen über die Mitteilung des Untersuchungsergebnisses:

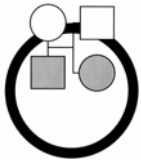
Ich wünsche über das Untersuchungsergebnis auf folgendem Wege informiert zu werden:

- schriftlich  telefonisch Tel.-Nr.: .....
- im Rahmen einer weiteren genetischen Beratung. Termin: .....
- über eigene(n) Haus- oder Spezialärztin/arzt: .....
- durch andere Person: .....

Der/die Unterzeichnende hat jederzeit das Recht, diese Zustimmung gesamthaft oder teilweise ohne Angabe von Gründen zu widerrufen.

Ort/Datum: ..... Unterschrift: .....

Name, Stempel und Unterschrift der/des zuständigen Ärztin/Arzt: .....

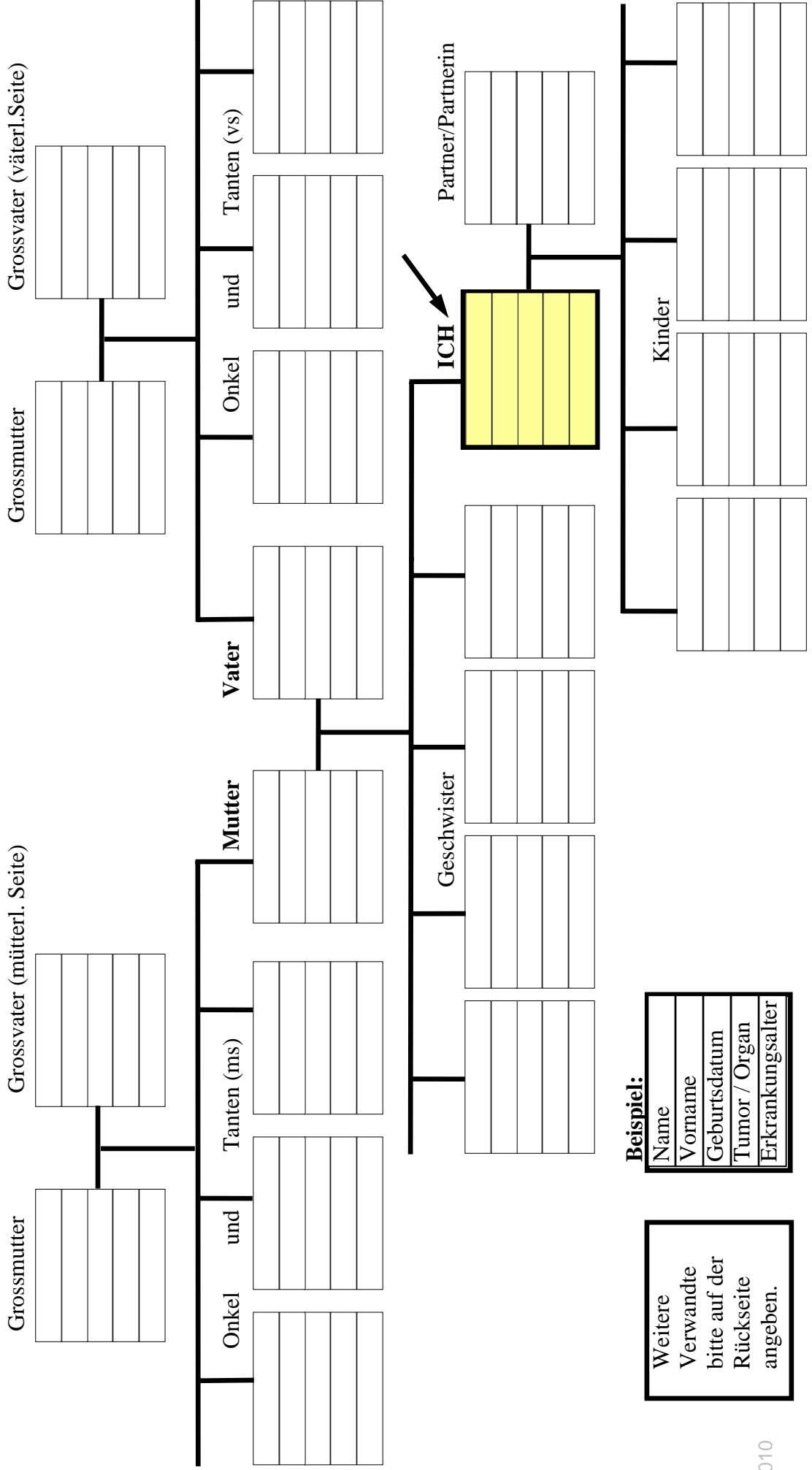


**VERTRAULICH**

Stb. Nr.: .....

<http://pages.unibas.ch/genetik>

## Erhebung der Familienanamnese von Frau / Herrn .....



**Beispiel:**

Name
Vorname
Geburtsdatum
Tumor / Organ
Erkrankungsalter

Weitere Verwandte bitte auf der Rückseite angeben.