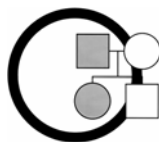


## Medizinische Genetik

Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und  
Department für Biomedizin  
Römergasse 8  
CH-4058 Basel  
Labor Molekulargenetik



PD Dr. Karl Heinemann  
Tel. +41 (0)61 685 64 07  
Fax: +41 (0)61 685 60 11

## Informationsblatt zur molekulargenetischen Diagnostik

### Unser molekulargenetisches Diagnostikangebot umfasst:

Krankheit:	Gen(e)/ Loci:	OMIM-Nr.:
● Achondroplasie	FGFR3	100800
● Angelman-Syndrom	15q11-13	105830
● Charcot-Marie-Tooth-Syndrom Typ 1A	17p11-12, PMP22, MPZ, GJB1	118220
● Cowden-Syndrom *	PTEN	158350
● Familiäre adenomatöse Polypose *	APC, MYH	175100
● Fragiles X-Syndrom	FRAXA	309550
● Gonadendysgenese, Störung der Geschlechtsentwicklung	SRY	480000 u.a.
● Heredit. Neuropathie mit Neigung zu Druckpareesen	17p11-12	162500
● Heredit. Nicht-Polyposis Kolonkarzinom / Lynch-Syndrom*	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	120435
● Juveniles Polypose-Syndrom *	SMAD4, BMPR1A	174900
● LMNA-assoziierte Krankheiten	LMNA	176670, u.a.
● Leber'sche Hereditäre Optikusneuropathie	mt_ND1, ND4, ND6, CYB	535000
● Li-Fraumeni-Syndrom, Li-Fraumeni-like-Syndrom	TP53	151623
● Männliche Infertilität (Y-chrom. Mikrodel., CBAVD)	CFTR, AZF	415000 u.a.
● Myofibrilläre Myopathien	DES, LDB3, CRYAB, MYOT	601419 u.a.
● Okulopharyngeale Muskeldystrophie	PABPN1	164300
● Peutz-Jeghers-Syndrom *	STK11	175200
● Prälinguale, nicht-syndromale Schwerhörigkeit	GJB2/Connexin-26	220290
● Prader-Willi Syndrom	15q11-13	176270
● Von Hippel-Lindau-Syndrom	VHL	193300
● Zystische Fibrose	CFTR	219700

\* Bitte benutzen Sie hierzu separate Anmeldeformulare (unter <http://pages.unibas.ch/genetik/diagnostik.html>)

### Weitere molekulargenetische Untersuchungen und Dienstleistungen:

- Hämatopoetischer Chimärismus nach Knochenmark-/Stammzelltransplantation
- DNA-Extraktion und -Asservierung für spätere Untersuchungen
- DNA-Profil zum Kontaminationsnachweis bzw. -ausschluss
- Uniparentale Disomie
- Indirekte genetische Diagnostik (z. B. Kopplungsanalysen)
- Auskunft über Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik bei hereditären Erkrankungen
- Vermittlung (CH und international) genetischer Diagnostik von hereditären Erkrankungen

### Benötigtes Material und Unterlagen (ausser FAP, HNPCC/Lynch-Syndrom und Hamartom-Polyposen \*)

→ 5 bis 10ml EDTA-Blut (bei Kleinkindern mind. 2ml)

Versand bei Raumtemperatur, idealerweise nach telefonischer Voranmeldung (061/685'64'07)

→ Abhängig von der Fragestellung auch: Knochenmark, Chorionzotten-, Amniozentese-Gewebe, u.a.

→ Schriftliches Einverständnis („informed consent“) des Patienten resp. gesetzlichen Vertreters

→ Falls möglich: Stammbaum (betroffene Verwandte mit Namen, Geburts- und Erkrankungsdatum)

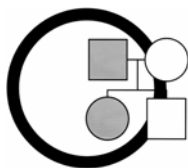
### Kosten:

→ abhängig von der Indikation, richtet sich nach dem gültigen Tarifsystem (Analysenliste)

→ bei nicht auf der Analysenliste aufgeführten Analysen empfiehlt es sich, vorgängig eine Kostengutsprache beim Krankenversicherer einzuholen

## Medizinische Genetik

Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und  
Department für Biomedizin  
Römergasse 8  
CH-4058 Basel



Labor Molekulargenetik  
Tel. +41 (0)61 685 64 07  
Fax: +41 (0)61 685 60 11

### Anmeldeformular zur molekulargenetischen Diagnostik

Name (ggfs. Mädchenname): ..... Vorname: .....

Geschlecht:  männlich  weiblich Geburtsdatum: .....

Strasse, Nummer: ..... PLZ, Ort: .....

Indexpatient:  ja  nein Falls nein: Verhältnis zum Indexpatienten: .....

#### Analysen

- |  |  |  |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie                        | <input type="checkbox"/> Gonadendysgenese                | <input type="checkbox"/> Okulopharyngeale Muskeldystrophie |
| <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom                      | <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie (HNPP)   | <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom              |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth                   | <input type="checkbox"/> LMNA-assoziierte Krankheiten    | <input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit (nicht-syndromal) |
| <input type="checkbox"/> Chimärismus-Bestimmung                | <input type="checkbox"/> Leber Optikusneuropathie        | <input type="checkbox"/> Uniparentale Disomie              |
| <input type="checkbox"/> DNA-Asservierung                      | <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-(like-) Syndrom     | <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau-Krankheit       |
| <input type="checkbox"/> DNA-Profil (Kontaminationsausschluss) | <input type="checkbox"/> Männl. Infertilität (CF/AZFa-c) | <input type="checkbox"/> Zystische Fibrose (CF)            |
| <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom                    | <input type="checkbox"/> Myofibrilläre Myopathien        | <input type="checkbox"/> Hereditärer Dickdarmkrebs *       |

\* Separate Infoblätter/Anmeldeformulare unter <http://pages.unibas.ch/genetik/diagnostik.html>

Andere Analysen / Indikationen: .....

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

\*\* Bei nicht auf der Analysenliste aufgeführten Analysen wird das Einholen einer Kostengutsprache empfohlen.

#### Auftraggebende(r) Arzt/Aerztin:

Name: ..... Adresse: .....  
(Stempel)

Telefon: .....

Eingesandtes Material (z.B. EDTA-Blut, Knochenmark, etc) : .....

Die Probe(n) bitte bei Raumtemperatur und nach telefonischer Voranmeldung (061 685 64 07) zusenden. Danke.

Datum der Entnahme resp. des Versands: .....

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>).

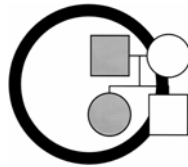
Für molekulargenetische Analysen wird eine schriftliche Einverständniserklärung des Patienten benötigt.

Weitere Formulare unter: [www.ukbb.ch/genetik.cfm](http://www.ukbb.ch/genetik.cfm) (Intranet UKBB: g:/alle/genetik)

## Medizinische Genetik

Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und  
Department für Biomedizin  
Römergasse 8  
CH-4058 Basel

Tel.: +41 (0)61 685 64 32  
Fax: +41 (0)61 685 60 11



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

Genetische Untersuchungen haben das Ziel, die Ursache einer genetischen Erkrankung oder Veranlagung zu bestimmen. Man unterscheidet dabei die Untersuchung der Chromosomen von der molekulargenetischen Untersuchung einzelner Erbanlagen (Gene).

#### **Chromosomenuntersuchung:**

Bei dieser seit vielen Jahren üblichen Analyse werden Zahl und Struktur der Chromosomen im Mikroskop untersucht. Nachteil ist ein begrenztes Auflösungsvermögen. Veränderungen, die kleiner als 5 – 10 Millionen Basenpaare sind, können nicht erkannt werden. Mit neuen hochauflösenden Chromosomenuntersuchungen mit Hilfe von Chips können bei ca. 10 – 20 % der Patienten mit normalem Befund der Chromosomenuntersuchung kleinere Veränderungen entdeckt werden. Nachteil der Untersuchung mit Chips ist die noch begrenzte Erfahrung mit dieser neuen Untersuchungstechnik.

#### **Molekulargenetische Untersuchung:**

Diese dient dem Nachweis oder Ausschluss einer einzelnen vermuteten Genmutation. Beim direkten Gentest wird unmittelbar das Kandidatengen bei einer einzelnen Person analysiert. Mit dem indirekten Gentest verfolgt man mittels DNA-Markern ein bestimmtes Gen (Allel) bei gesunden und betroffenen Verwandten, um daraus abzuleiten, ob eine Person die defekte (mutierte) Kopie geerbt haben könnte oder nicht. Auch die Untersuchung des Genproduktes (Eiweisses) kann konkrete Rückschlüsse auf eine Genmutation erlauben.

Keine genetische Untersuchung ist perfekt. Eine Untersuchung kann ohne Ergebnis bleiben, wenn die vermutete Veränderung nicht gefunden wird. Im Rahmen der Grenzen der jeweiligen Methode ist es häufig schwierig eine genetische Veränderung sicher auszuschliessen. In Ausnahmefällen kann es zu falschen Schlüssen über das Vorliegen einer genetischen Veränderung kommen. Auch ist es möglich, dass die Bedeutung eines Ergebnisses, gerade bei Anwendung neuer Methoden, bisher nicht bekannt ist.

Falls kein eindeutiges Ergebnis erzielt wird, kann eine Blutuntersuchung bei beiden Eltern erforderlich sein. In einigen Situationen können weitere Untersuchungen im Forschungsrahmen angeboten werden. Trotzdem kann nicht ausgeschlossen werden, dass ein Befund in Einzelfällen unklar bleiben kann.

Untersuchungsbefunde können zu Informationen von Risiken bei weiteren Familienmitgliedern führen. Wenn mehrere Verwandte an einer genetischen Untersuchung beteiligt sind, kann es zu einer Infragestellung der angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse kommen.

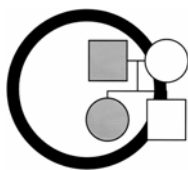
Die Kostenübernahme durch die Krankenversicherung wird in der Analysenliste geregelt. Gerne stehen wir Ihnen mit weiteren Auskünften zur Verfügung.

Prof. Dr. med. Peter Miny, PD Dr. med. et phil. II Karl Heinemann, Dr. med. Isabel Filges

**Medizinische Genetik**

Universitäts-Kinderspital beider Basel (UKBB) und  
Departement für Biomedizin  
Römergasse 8  
CH-4058 Basel

Tel.: +41 (0)61 685 64 32  
Fax: +41 (0)61 685 60 11



**Einwilligungserklärung („Informed Consent“)**

**Name:** ..... **Geburtsdatum:** .....

**Erkrankung/Grund der Untersuchung:**  
.....

Ich bestätige mit meiner Unterschrift, dass ich die allgemeinen Erläuterungen gelesen habe, dass mir allfällige diesbezügliche Fragen beantwortet wurden und dass ich die Durchführung der vorgeschlagenen medizinisch-genetischen Laboruntersuchung 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 erzielt Untersuchungsergebnis informiert werden.

**Besondere Vereinbarungen über die Mitteilung des Untersuchungsergebnisses:**

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

- schriftlich
- genetische Beratung
- über eigene(n) Haus- oder Spezialärztin/arzt:  
.....

**Ich bestätige, dass ich ausreichend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meine Entscheidung zu überdenken. Ich weiss, dass ich jederzeit das Recht habe, diese Zustimmung gesamthaft oder teilweise ohne Angabe von Gründen zu widerrufen.**

.....  
Ort, Datum

.....  
Unterschrift Patient / Gesetzliche(r) VertreterIn

.....  
Unterschrift und Stempel Aertzin / Arzt