



Stoffwechsel	
<b>Hereditäre Stoffwechselkrankheiten</b>	
Fam. Mittelmeerfieber (12 Mutationen)	6 <input type="checkbox"/> gdfmf
Hämochromatose Phänotyp (crp + fer + trfs)	1 <input type="checkbox"/> hchr
Hämochromatose Genotyp 3 Mutationen	6 <input type="checkbox"/> gdhh
Laktoseintoleranz, primäre	6 <input type="checkbox"/> gdlac
Wilson Phänotyp (cu + cpl)	1 <input type="checkbox"/> wils
Wilson H1069Q Mutation (ATP7B Gen) <sup>E</sup>	1 <input type="checkbox"/> gdmw
Zystische Fibrose (36 Mutationen CFTR Gen)	1 <input type="checkbox"/> gdzf
Zystische Fibrose Kompletsequenzierung CFTR Gen	6 <input type="checkbox"/> ngscf
<b>Leber</b>	
Meulengracht (Hyperbilirubinämie)	6 <input type="checkbox"/> gdudp
<b>Calciumstoffwechsel, Osteoporose</b>	
Vitamin D Rezeptor Polymorphismus	6 <input type="checkbox"/> gdovd
<b>Proteine, Enzyme</b>	
α1-Antitrypsin S / Z Genotyp	6 <input type="checkbox"/> gdant
<b>Kardiovaskulär</b>	
Apolipoprotein E Genotyp E2,3,4	6 <input type="checkbox"/> gdape
Hyperhomocysteinämie MTHFR	6 <input type="checkbox"/> gdmthf
<b>Immungenetik</b>	
HLA-B27 PCR	6 <input type="checkbox"/> hlab27
HLA-B51 PCR	6 <input type="checkbox"/> hla51p
HLA-B5701 PCR	6 <input type="checkbox"/> hla57p
HLA-DR2 / DQ6 PCR <sup>E</sup>	6 <input type="checkbox"/> gdhla
HLA-Komplett-Typisierung <sup>E</sup>	6 <input type="checkbox"/> gdhlat
<b>Zöliakie</b>	
Zöliakie: Ausschluss HLA-DQ2 + DQ8	6 <input type="checkbox"/> gdzoe

Chromosomen	
<b>Untersuchungsmaterial</b>	
Fruchtwasser	29 <input type="checkbox"/> chsg
Chorion / Plazentazotten	60 <input type="checkbox"/> chsg
Abortgewebe	60 <input type="checkbox"/> chsg
Blut	5G <input type="checkbox"/> chsg
Anderes:	<input type="checkbox"/> chsg
<b>Analyse</b>	
Schnelltest (nur pränatal) <sup>E</sup>	<input type="checkbox"/> chsg
Mikroskopische Chromosomenanalyse <sup>E</sup>	<input type="checkbox"/> chsg
Hochauflösende Chromosomenanalyse (microarray) <sup>E</sup>	<input type="checkbox"/> chsg
FISH <sup>E</sup>	<input type="checkbox"/> chsg
<b>Indikation, klinische Angaben</b>	
Alter Mutter: _____ Alter Vater: _____	
Erhöhtes Risiko 1. Trim. 1: _____ 2. Trim. 1: _____	
SSW nach US: _____ Wochen + _____ Tage	
Nackentransparenz (NT): _____ mm	
Anzahl Feten: _____ Anzahl Aborte: _____	
<b>Andrologie</b>	
<b>Fertilität</b>	
Y-chromosomale Mikrodeletionen	
Azoospermie, Oligozoospermie, Teratozoospermie <sup>E</sup>	6 <input type="checkbox"/> gdgy
CFTR Mutationen mit CBAVD (5T / 7T / 9T / R117H)	6 <input type="checkbox"/> gdzfi
Mukoviszidose	
Klinefelter-Syndrom <sup>E</sup>	5G <input type="checkbox"/> chsg
<b>Erregernachweis</b>	
→ AF Andrologie	

Weitere genetische Erkrankungen	
<b>Indikation, klinische Angaben, Stammbaum</b>	
<div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <span>♀</span> <span>♂</span> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <span>nicht betroffen</span> <span><input type="checkbox"/></span> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <span>betroffen</span> <span><input type="checkbox"/></span> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <span>verstorben</span> <span><input type="checkbox"/></span> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <span>Überträger</span> <span><input type="checkbox"/></span> </div> <div style="display: flex; justify-content: space-around;"> <span>Indexpatient</span> <span><input type="checkbox"/></span> </div>	
Angelman-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Ataxie: SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7, Friedreich <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> gdext
Charcot-Marie-Tooth Neuropathie <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Chorea Huntington <sup>E</sup> <span style="color: red;">auf Anfrage</span>	<input type="checkbox"/> gdext
Curschmann-Steinert-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> gdext
Cri-du-chat-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
CATCH 22 (DiGeorge) <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Fragiles X (Martin-Bell)-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Klinefelter-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Miller-Dieker-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Prader-Willi-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Retinoblastom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Tomakulöse Neuropathie (HNPP) <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Trisomie 13, 18, 21 <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Turner-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Williams-Beuren-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Wolf-Hirschhorn-Syndrom <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg
Subtelomer-Diagnostik <sup>E</sup>	6/29/60 <input type="checkbox"/> chsg

**Informierte Zustimmung zur genetischen Diagnostik → viollier.ch**

Ich bestätige hiermit, dass ich gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) beraten worden bin und dass mir genügend Zeit für Fragen und zum Bedenken eingeräumt worden ist.

Ich erkläre mich einverstanden die angekreuzte(n) genetische(n) Untersuchung(en) durchzuführen.

Name der Erkrankung / Grund der Untersuchung: \_\_\_\_\_

Ich weiss, dass ich jederzeit das Recht habe diese Zustimmung, ohne Angabe von Gründen, zu widerrufen.

- Ich möchte über Zufallsbefunde mit klinischer Bedeutung ohne Bezug zur Fragestellung informiert werden.
- Ich bin mit der Aufbewahrung und anonymisierten Verwendung von Untersuchungsmaterial zum Zweck der Qualitätssicherung und der Etablierung neuer Methoden einverstanden.

Ort: \_\_\_\_\_ Datum: \_\_\_\_\_ Praxisstempel: \_\_\_\_\_

Unterschrift Patient / gesetzlicher Vertreter: \_\_\_\_\_ **Unterschrift Arzt:** \_\_\_\_\_