



Universitätsklinik für Kinderheilkunde
 Abteilung Humangenetik
 Molekulargenetisches Labor E815
 3010 Bern
 Tel: 031 632 94 46, Fax: 031 632 94 84, Rohrpost: 20880
<http://www.kinderkliniken.insel.ch/de/kinderkliniken/kinderheilkunde/kiheil-humangenetik/genetik-unterlagen>

PATIENT	
Name/Vorname:
Geb.-Datum:
Geschlecht:	<input type="checkbox"/> Männlich <input type="checkbox"/> Weiblich
Strasse:
PLZ/Ort:

AUFTRAGSFORMULAR FÜR MOLEKULARGENETISCHE UNTERSUCHUNG

DIAGNOSE / FRAGESTELLUNG
.....
.....
.....

AUFTRAGGEBER
Name/Vorname:.....
Strasse:.....
PLZ/Ort:.....

KLINISCHE ANGABEN / BEMERKUNGEN
<input type="checkbox"/> Indexpatient
<input type="checkbox"/> Mutter/Vater/.....von Indexpatient (Name, Vorname, Geb.):
.....
<input type="checkbox"/> Bestehende Schwangerschaft SSW:.....
Klinische Angaben:.....
.....
Bemerkungen:.....
.....
.....

BEFUNDKOPIEN
.....
.....

RECHNUNGSSTELLUNG (sofern nicht an Patient)
Name/Vorname:.....
Strasse:.....
PLZ/Ort:.....

UNTERSUCHUNGSMATERIAL
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut (4 ml)* <input type="checkbox"/> DNA (Nr.:.....)
<input type="checkbox"/> Mundschleimhautzellen <input type="checkbox"/> Muskel
<input type="checkbox"/> Chorionzotten (>25mg)** <input type="checkbox"/> Fibroblasten
<input type="checkbox"/> Nasenepithelzellen
<input type="checkbox"/>
Entnahmedatum:.....
<small>* Kleinkinder: mind. 1 ml</small>
<small>** Bitte EDTA-Blut der Mutter mitschicken (Ausschluss mütterliche Kontamination)</small>

ACHTUNG:
 Untersuchungsmaterial zusammen mit unterschiedlicher
Einverständniserklärung (siehe Homepage oder → [Link](#)) einsenden.
 Ohne Einverständniserklärung kann die Analyse nicht
 durchgeführt werden.

STAMMBAUM
.....

(wird vom Labor ausgefüllt)
Pat.-Nr.:
Fam.-Nr.:
Eingangsdatum:

ANALYSEN		
Alagille-Syndrom*	<input type="checkbox"/> <i>JAG1</i> 1855 CHF	<input type="checkbox"/> <i>NOTCH2</i> 1935 CHF
<input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom (15q11.2) 700 CHF	Mikrodeletions-Syndrom: 350-700 CHF	
<input type="checkbox"/> Basalganglienkalzifikation, familiäre idiopathische* (SLC20A2) 860 CHF	
Charcot-Marie-Tooth-Syndrom	
<input type="checkbox"/> <i>PMP22</i> Dup./Del. (CMT1A) 350 CHF	Mitochondriale Erkrankungen	
<input type="checkbox"/> <i>PMP22</i> Punktmutationen (CMT1E) 645 CHF	<input type="checkbox"/> Mitochondriales Genom 1935 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>MPZ</i> (CMT1B, 2J) 740 CHF	<input type="checkbox"/> <i>MELAS</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>GJB1</i> (CMTX) 530 CHF	<input type="checkbox"/> <i>NARP/Leigh-like</i> 430 CHF	
<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie Typ Blomstrand (<i>PTH1R</i>)* 1290 CHF	<input type="checkbox"/> <i>MERRF</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> Ciliäre Dyskinesie, primäre (Gen-Panel#)	<input type="checkbox"/> <i>LHON</i> (Optische Atrophie) 860 CHF	
<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom (<i>UGT1A1</i>)* 1016 CHF	<input type="checkbox"/> andere:.....	
Cystische Fibrose	<input type="checkbox"/> Chron. progr. ext. Ophthalmoplegie (CPEO)	
<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> (50 häufigste Mutationen) 350 CHF	<input type="checkbox"/> <i>POLG1</i> (inkl. MLPA) 2070 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> -Sequenzierung (inkl. MLPA) 2285 CHF	<input type="checkbox"/> <i>POLG2</i> 1075 CHF	
Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie (DMD)	<input type="checkbox"/> <i>ANT1</i> 1290 CHF	
<input type="checkbox"/> Deletion/Duplikation 700 CHF	<input type="checkbox"/> <i>TWINKLE/C10orf2</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> Sequenzierung 3115 CHF	<input type="checkbox"/> mitochondriales Genom 1935 CHF	
<input type="checkbox"/> Emery-Dreyfuss Muskeldystrophie (EMD)* 740 CHF	<input type="checkbox"/> Frühkindliche (Hepato-) Enzephalopathie/Leigh-Syndrom/Leigh-like Syndrom	
<input type="checkbox"/> FGFR2-assoz. Syndrome (<i>FGFR2</i>) 1075 CHF	<input type="checkbox"/> <i>POLG1</i> (Alpers-Syndrom) (inkl. MLPA) 2070 CHF	
(Apert-, Crouzon-, Pfeiffer-Syndrom)	<input type="checkbox"/> <i>DGUK</i> (hepatische Form) 860 CHF	
<input type="checkbox"/> FGFR3-assoz. Syndrome (<i>FGFR3</i>) 1075 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SURF1</i> (Leigh-Syndrom) 1290 CHF	
(Achondroplasie, Hypochondroplasie, Thanatophore Dysplasie, Crouzon-/Muenke-Syndrom, Kraniosynostose)	<input type="checkbox"/> <i>TK2</i> (myopathische Form) 860 CHF	
<input type="checkbox"/> Frag. X-Syndrom, FXTAS, FXPOI (<i>FMR1</i>) 350-700 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SCO1</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> Galaktosämie (<i>GALT</i>) 1075 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SCO2</i> 430 CHF	
<input type="checkbox"/> Gilbert-Syndrom (<i>UGT1A1</i>)* 320 CHF	<input type="checkbox"/> <i>COX10</i> (Komplex IV-Defizienz) 860 CHF	
<input type="checkbox"/> Gitelman-Syndrom (<i>SLC12A3</i>)* 1720 CHF	<input type="checkbox"/> <i>COX15</i> (Komplex IV-Defizienz) 860 CHF	
<input type="checkbox"/> Glaukom, Offenwinkel-Typ 1 (<i>MYOC</i>)* 645 CHF	<input type="checkbox"/> <i>BCS1L</i> (Komplex III-Defizienz) 860 CHF	
Gliedergürtelmuskeldystrophie, Typ 2 (LGMD2)	<input type="checkbox"/> <i>TRMU</i> 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>CAPN3</i> (LGMD2A)* 1720 CHF	<input type="checkbox"/> Mitoch. Neurogastrointest. Enzephalomyopathie (MNGIE) (<i>TYMP/TP</i>) 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>SGCA, SGCB, SGCG, SGCD</i> (LGMD2C-F) 3150 CHF	<input type="checkbox"/> Sensorische Ataxie, Neuropathie, Dysarthrie, Ophthalmoplegie (SANDO)	
<input type="checkbox"/> <i>FKRP</i> (LGMD2C5)* 645 CHF	<input type="checkbox"/> <i>POLG1</i> (inkl. MLPA) 2070 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>ANO5</i> (LGMD2L)* 1505 CHF	<input type="checkbox"/> <i>TWINKLE/c10orf2</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> GLUT1-Defizienz-Syndrom 1 und 2 (<i>GLUT1</i>)* 1210 CHF	<input type="checkbox"/> Komplex II-Defizienz	
<input type="checkbox"/> Greig-Cephalo-Polysyndaktylie-Syndr. (<i>GLI3</i>)* 860 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SDHAF1</i> 430 CHF	
Hämochromatose, hereditäre	<input type="checkbox"/> <i>SDHA</i> 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>HFE</i> (C282Y, H63D) (Typ 1) 186 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SDHAF2</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>HFE</i> (komplett) (Typ 1)* 745 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SDHB</i> 860 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>HJV/HFE2</i> (Typ 2A)* 645 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SDHC</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>HAMP</i> (Typ 2B)* 530 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SDHD</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>TFR2</i> (Typ 3)* 1290 CHF	<input type="checkbox"/> Optikusatrophy, autos.-dominante (ADOA) (<i>OPA1</i>) 1720 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>FPN1/SLC40A1</i> (Typ 4)* 1075 CHF	<input type="checkbox"/> Mukopolysaccharidose Typ 2 (IDS) 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>TFR1</i> * 1290 CHF	<input type="checkbox"/> Myotubuläre Myopathie, X-Chrom. (MTM1) 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>FTL</i> (Hyperferritinämie-Katarakt)* 430 CHF	<input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1 (NF1) 2795 CHF	
<input type="checkbox"/> Hereditäre Polyneuropathie mit Neigung zu Druckpareisen (HNPP) (<i>PMP22</i>) 350-780 CHF	<input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 2 (NF2) 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> Hypercholesterinämie, fam. (<i>LDLR, APOB, APOE, PCSK9</i>)* 3115 CHF	<input type="checkbox"/> Okihiro-Syndrom (<i>SALL4</i>)* 860 CHF	
Infertilität, männliche	<input type="checkbox"/> Pallister-Hall-Syndrom (<i>GLI3</i>)* 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> (50 häufigste Mutationen) 350 CHF	<input type="checkbox"/> Pankreatitis, hereditäre*	
<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i> -Sequenzierung (inkl. MLPA) 2285 CHF	<input type="checkbox"/> <i>SPINK1</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> Y-Chromosom Mikrodeletionen (AZF a, b, c) 210 CHF	<input type="checkbox"/> <i>PRSS1</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> Legius-Syndrom, NF1-like-Syndr. (<i>SPRED1</i>)* 1075 CHF	<input type="checkbox"/> <i>CTRC</i> 860 CHF	
<input type="checkbox"/> Lesch-Nyhan-Syndrom (<i>HPRT1</i>)* 860 CHF	<input type="checkbox"/> Paraplegie, hereditäre spast. (<i>SPG4/SPAST</i>)* 215 CHF	
<input type="checkbox"/> Leukodystrophie, metachromatische (<i>ARSA</i>)* 860 CHF	Mutation c.1688-2A>G	
Loeys-Dietz Syndrom*	<input type="checkbox"/> Parkinsonismus, hereditärer juv. (<i>PARK2</i>)* 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>TGFBR1</i> 645 CHF	<input type="checkbox"/> Poikilodermie mit Neutropenie (<i>C16orf57</i>)* 1075 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>TGFBR2</i> (inkl. MLPA) 860 CHF	<input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom (15q11.2) 700 CHF	
Lymphohistiozytose, familiäre hämophagozytische*	<input type="checkbox"/> Rothmund-Thomson-Syndrom (<i>RECQL4</i>)* 1505 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>PRF1</i> (Typ 2) 860 CHF	<input type="checkbox"/> Risikofaktor für vask. Erkrankungen/Thrombosen bzw. Methotrexat-Behandl. (<i>MTHFR:C677T/A1298C</i>)* 188 CHF	
<input type="checkbox"/> <i>STX11</i> (Typ 4) 645 CHF	<input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit*	
<input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom (<i>FBN1</i>) (inkl. MLPA) 3465 CHF	<input type="checkbox"/> <i>GJB2</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> Menkes Disease (<i>ATP7A</i>) (inkl. MLPA)* 1855 CHF	<input type="checkbox"/> <i>GJB6</i> 645 CHF	
<input type="checkbox"/> MTHFR-Defizienz* 1075 CHF	<input type="checkbox"/> <i>COCH</i> 1290 CHF	
	<input type="checkbox"/> Sorsby Fundusdystrophie (<i>TIMP3</i>)* 645 CHF	
	<input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie (<i>SMN1</i>) 350-1210 CHF	
	<input type="checkbox"/> Subtelomer-Rearrangements*: 700 CHF	
	
	
	<input type="checkbox"/> Townes-Brocks-Syndrom (<i>SALL1</i>)* 860 CHF	
	<input type="checkbox"/> Williams-Beuren-Syndrom (7q11.2) 350 CHF	
	<input type="checkbox"/> Wilson Disease (<i>ATP7B</i>) (inkl. MLPA) 1720 CHF	
	<input type="checkbox"/> Y-Chromosom Mikrodeletionen (AZF a, b, c) 210 CHF	
	<input type="checkbox"/>	
	
	GEN-PANELS#* (erfordern alle eine Kostengutsprache)	
	<input type="checkbox"/> Bewegungsstörungen (Ataxie, Dystonie etc.)	
	<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung (hereditäre Neuropathien)	
	<input type="checkbox"/> Dermatologische Erkrankungen (Genodermatosen, Epidermolysis bullosa etc.)	
	<input type="checkbox"/> DNA-Reparatur / -Integrität	
	<input type="checkbox"/> Epilepsien	
	<input type="checkbox"/> Fehlbildungen (Pterygium-Syndrome, Arthrogyposis, Pena-Shokeir etc.)	
	<input type="checkbox"/> Gastrointestinale Erkrankungen (Cholestasen, Hyperbilirubinämien, Malabsorption/Diarrhoe etc.)	
	<input type="checkbox"/> Glucosetoffwechsel	
	<input type="checkbox"/> Kardiopathien	
	<input type="checkbox"/> Lipidstoffwechsel	
	<input type="checkbox"/> Lungenkrankheiten (Ziliendyskinesie, α 1-Antitrypsinmangel, pulmonale Fibrosen, LAM)	
	<input type="checkbox"/> Mentale Retardierung	
	<input type="checkbox"/> Mitochondriale Erkrankungen	
	<input type="checkbox"/> Neuromuskuläre Erkrankungen (Dystrophie, Atrophie, Myopathie)	
	<input type="checkbox"/> Neuronale Migrationsstörungen	
	<input type="checkbox"/> Nierenerkrankungen	
	<input type="checkbox"/> Stoffwechselstörungen (Glykosylierungsstörungen, Glykogen-Speicherkrankheiten, Lysosomale Speicherkrankheiten etc.)	
	<input type="checkbox"/> Stroke	
	<input type="checkbox"/>	
	
	# Die detaillierten Gen-Listen sind auf unserer Homepage verfügbar (siehe Link auf Vorderseite oder → hier). Je nach Fragestellung können auch Subpanels durchgeführt werden.	
	Achtung: Gemäss Analysenliste des BAG dürfen Gen-Panels mit mehr als 10 Genen nur durch Ärzte mit einem FMH-Titel Medizinische Genetik verordnet werden.	
	AL-Position	Preis
	1-10 Gene: 02.28__01	max. 3330 CHF
	11-100 Gene: 02.28__02	max. 4160 CHF
	>100 Gene: 02.28__03	max. 5090 CHF
	DIVERSES	
	<input type="checkbox"/> DNA-Extraktion/DNA-Banking 61 CHF	
	<input type="checkbox"/> MLPA: 350 CHF	
	
	
	<input type="checkbox"/> Array-CGH 1800 CHF	
	<input type="checkbox"/> Ausschluss mütterliche Kontamination 315 CHF	
	<input type="checkbox"/> Trägerabklärung fam./spez. Mutation*: 215-430 CHF	
	
	
	Sämtliche Preise verstehen sich ohne DNA-Extraktion (siehe „Diverses“)	
	* Kostengutsprache der Krankenkasse erforderlich	