

7

Genetica

Humangenetisches Labor
Medizinisch Genetische Beratung

Genetica AG

Weinbergstrasse 9 | CH-8001 Zürich
Tel 044 250 50 30 | labor@genetica.ch

NEUROLOGIE

Einsender (inkl. auftraggebende/r Ärztin / Arzt)

Nachname		Geburtsdatum	
Vorname		Geschlecht <input type="checkbox"/> W <input type="checkbox"/> M	
Strasse, Nr.		Telefon	
PLZ	Ort		
Name der Versicherung		Versicherungsnummer	

Befundkopie

Rechnung an

Kasse / Patient Selbstzahler Einsender Andere: _____

Angaben zur Probe

Abnahmedatum: _____ . _____ . _____

EDTA-Blut

DNA, extrahiert aus: _____

Sonstiges Material: _____

Angaben zur untersuchten Person

Empfänger einer Knochenmarktransplantation

- Autolog
- Allogen

Sonstiges: _____

Diagnose / Klinische Angaben / Familienanamnese

Erklärung zur Kostenübernahme

Ich bestätige, dass ich von der Ärztin / dem Arzt über die geplante Laboruntersuchung, sowie deren Kosten informiert wurde. Ich erkläre mich einverstanden, den Test / die Tests durchführen zu lassen und die Kosten, bei fehlender Kostenübernahme der Krankenkasse, selbst zu bezahlen.

Test erst durchführen, wenn dem Labor eine Kostengutsprache vorliegt.
Sollte nach 6 Monaten keine Untersuchung zustande kommen, werden der Patientin / dem Patienten die notwendigen Vorbereitungskosten des Probenmaterials in Rechnung gestellt (CHF 76.50).

Ort, Datum

Unterschrift Patientin / Patient

Ich bestätige, dass dem Laborauftrag eine von der Patientin / dem Patienten unterschriebene Einverständniserklärung, gemäss Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG), beigelegt wird. **Ohne diese Erklärung werden keine genetischen Analysen durchgeführt.**

Ort, Datum

Unterschrift Ärztin / Arzt

Wird vom Labor ausgefüllt Datum: . . Zeit: : Visum:

Neurologie

Bewegungsstörungen

- Friedreich-Ataxie (FRDA)**
FXN (Repeat)
- Fragiles-X-assoziiertes Tremor-Ataxie-Syndrom (FXTAS)**
FMR1 (Repeat)
- Spinocerebelläre Ataxien**
ATXN1 (SCA1), *ATXN2* (SCA2), *ATXN3* (SCA3),
CACNA1A (SCA6), *ATXN7* (SCA7), *PPP2R2B* (SCA12),
TBP (SCA17), *ATN1* (DRPLA) (Repeats)
- Hereditäre Ataxie** > 100 Gene
- Zerebelläre Ataxie, Neuropathie und vestibuläres Areflexie-Syndrom (CANVAS)**
 - RFC1* (Repeat)
 - RFC1* (Längenbestimmung mittels Optical Genome Mapping)
- Chorea Huntington (HD)**
HTT (Repeat)
- Huntington disease-like Syndrome (HDL)**
JPH3 (HDL2), *TBP* (HDL4), *ATN1* (DRPLA) (Repeats)
- Bewegungsstörungen – Gesamtpanel (Dystonie, Chorea etc.)** 11–100 Gene
- Parkinson** 11–100 Gene
- Hereditäre spastische Paraplegie (HSP, SPG)** 11–100 Gene

Migräne / paroxysmale neurologische Erkrankungen

- Familiäre Hemiplegische Migräne und periodische Paralyse** 1–10 Gene
- Hyperekplexie** 1–10 Gene
- Paroxysmale neurologische Erkrankungen – Gesamtpanel** 11–100 Gene

Neurodegeneration / Demenz

- Demenz** 11–100 Gene
- Frontotemporale Demenz und Amyotrophe Lateralsklerose (FTDALS1)**
C9orf72 (Repeat)
- Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)** 11–100 Gene
- Amyloidose**
 - Transthyretin-assoziiert (ATTR) 1–10 Gene
 - Gesamtpanel 1–10 Gene
- Neurodegeneration – Gesamtpanel** > 100 Gene

Leukodystrophien

- CADASIL und DD (inkl. NOTCH3 und GLA)** 1–10 Gene
- Leukodystrophie – Gesamtpanel** 11–100 Gene

Epilepsie

- Epilepsie – Gesamtpanel** > 100 Gene

Spinale Muskelatrophien

- Spinale Muskelatrophie Typ 1 – 4 (SMA)**
SMN1, *SMN2* (Deletion)
- Spinale Muskelatrophien – Gesamtpanel** 11–100 Gene
- Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA)**
AR (Repeat)

Muskuläre Erkrankungen

- Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curschmann-Steinert)**
DMPK (Repeat)
- Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM)**
CNBP (Repeat)
- Myotonia congenita** 1–10 Gene
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie (OPMD)**
PABPN1 (Repeat)
- Fazioskapulohumerale Muskeldystrophie (FSHD)**
(Längenbestimmung mittels Optical Genome Mapping)
- Dystrophinopathie Duchenne und Becker (DMD, BMD)**
 - DMD* (Deletion, Duplikation)
 - DMD* (Sequenzierung) 1–10 Gene
- Morbus Pompe (GSD Typ 2)**
GAA 1–10 Gene
- Gliedergürteldystrophie** 11–100 Gene
- Kongenitale Muskeldystrophien** 11–100 Gene
- Kongenitale Myasthenien** 11–100 Gene
- Rhabdomyolyse, metabolische Myopathie** 11–100 Gene
- Kongenitale Myopathien** 11–100 Gene
- Distale Myopathien** 11–100 Gene
- Maligne Hyperthermie** 1–10 Gene
- Neuromuskuläre Erkrankungen – Gesamtpanel** > 100 Gene

Periphere Neuropathien

- Sensomotorische Neuropathie Charcot-Marie-Tooth Typ 1A (CMT1A)**
PMP22 (Duplikation)
- Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparese (HNPP)**
PMP22 (Deletion)
- Neuropathie** > 100 Gene
- Small Fiber Neuropathie** 1–10 Gene
- Schmerzsyndrome (Small Fiber Neuropathie, Erythromelalgie etc.)** 11–100 Gene

Custom-Panel

Bekannte familiäre Mutation

Bitte Berichtskopie beilegen

Genname: _____

Mutationsbeschreibung: _____

Weitere Analysen: labor.genetica.ch/analysen