

Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Strasse:

Krankenkasse:

Phone:

PLZ/Ort:

INFORMATIONEN ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

Swiss DNAlysis steht für molekulargenetische Diagnostik auf höchstem Niveau. Es ist uns wichtig, dass Sie das Prinzip unseres genetischen Tests sowie die Resultate verstehen. Informationen hierzu finden Sie auf dieser Seite. Zur Beantwortung weiterer Fragen stehen wir gerne zur Verfügung.

Genetische Beratung

Im Rahmen einer Humangenetischen Beratung zwischen Ratsuchenden und Arzt/Ärztin werden Fragen zu erblich bedingten Erkrankungen beantwortet. Sie erhalten Informationen über die jeweils in Frage kommende Krankheit, ihre Folgen und Begleiterscheinungen und über das Wiederholungsrisiko. Ausführlich informieren wir über eine molekulargenetische Testung, deren Nutzen und Aussagekraft sowie über die Interpretation der Ergebnisse. Ein Beratungsgespräch ist vor und nach einer genetischen Untersuchung empfohlen. Für weitere Informationen sowie zur Terminvereinbarung wenden Sie sich bitte an uns.

Häufig gestellte Fragen

Was ist eine genetische Diagnostik und warum wird sie bei einer Erbkrankheit durchgeführt?

Ein genetischer Test ist ein medizinischer Test, bei welchem das Erbgut eines Menschen auf Veränderungen untersucht wird, meist um eine erblich bedingte Krankheit zu diagnostizieren oder das Risiko für eine bestimmte Erkrankung abzuschätzen. Der/die behandelnde Arzt/Ärztin wird dadurch in der Diagnosestellung und der Therapieentscheidung unterstützt. In bestimmten Fällen bieten die Ergebnisse einer molekulargenetischen Diagnostik die Möglichkeit einer besseren Beratung zu Krankheitsverlauf und Prognose. Für weitere Familienmitglieder kann eine gezielte Untersuchung hinsichtlich eines bestimmten Risikos angeboten werden. Die Untersuchung von weiteren Familienmitgliedern kann so schneller und kostengünstiger durchgeführt werden.

Was wird für eine genetische Diagnostik benötigt?

1. Wir benötigen die genetische Information, welche in der DNA in den Zellkernen von Zellen gespeichert ist. Normalerweise finden sich in 3-5ml Blut genügend Zellen, um eine ausreichende Menge an DNA für die Durchführung eines molekulargenetischen Tests zu erhalten. Für eine genetische Testung auf eine spezifische bekannte Variante reicht sogar die DNA aus einem Wangenschleimhautabstrich. Die Anzahl der Zellen und die daraus gewonnene DNA-Menge ist geringer, jedoch für eine Einzelvariantentestung ausreichend.
2. Einwilligungserklärung: Die genetische Testung ist freiwillig. Eine vollständig ausgefüllte und unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten/der Patientin bzw. eines gesetzlichen Vertreters ist gesetzliche Voraussetzung für die Durchführung der genetischen Untersuchung. In einem ausführlichen Beratungsgespräch wird Ihnen erläutert, welches Ziel die genetische Diagnostik hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.
3. Genehmigung der Krankenversicherung zur Leistungsabdeckung bzw. Angaben zur Kostenübernahme (Kostensprache).

Was passiert mit meinem Untersuchungsmaterial und meinen genetischen Daten nach Abschluss der genetischen Testung?

Sicherheit und Vertraulichkeit von Daten hat höchste Priorität. In der Einwilligungserklärung wird der Umgang mit dem Probenmaterial und den genetischen Daten umfassend erläutert und Sie entscheiden wie mit Ihrem Untersuchungsmaterial und den genetischen Daten nach der Testung umgegangen wird. Die extrahierte DNA wird 5 Jahre lang aufbewahrt und danach vernichtet, wenn keine weitere Anfrage eingeht.

Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Strasse:

Krankenkasse:

Phone:

PLZ/Ort:

Wie lange dauert der genetische Test?

Abhängig vom angeforderten Test beträgt die Bearbeitungszeit 15 Tage bis 8 Wochen (im Durchschnitt 45 Tage). Die Ergebnisse der Testung einer einzelnen bekannten Variante oder einer Untersuchung von Familienmitgliedern (Kaskaden-Screening) liegen in der Regel nach 7 Tagen vor.

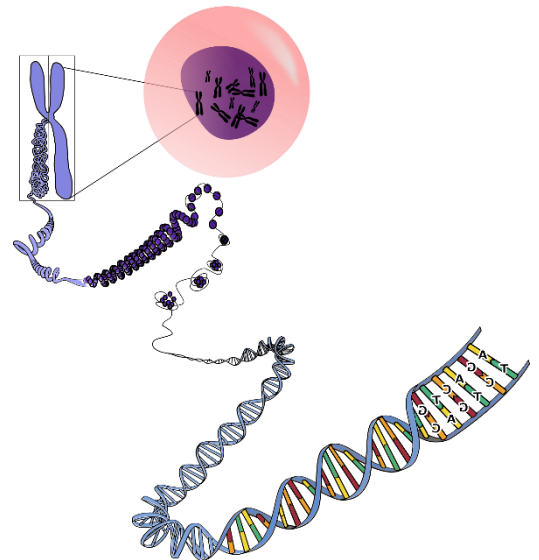
Was ist eine Mutation / Variante?

Das genetische Material, welches in den Zellkernen gespeichert ist, enthält die wichtigen Informationen und stellt eine Art Bauplan für unseren Körper dar. Diese Information ist in unseren Genen gespeichert. Die Gene liegen als Chromosomen zusammengepackt in den Zellkernen unserer Zellen vor. Ein Gen beschreibt einen Abschnitt auf der DNA (Desoxyribonukleinsäure), der unseren Zellen die Information vermittelt, wie ein Protein gebaut wird. Die Gene bestimmen somit, wie unser Körper aussehen und funktionieren soll. Menschen haben 20000 bis 25000 Gene. Bis heute ist die Funktion von ca. 10000 Genen bekannt.

Eine Veränderung in der Sequenz der DNA (Abfolge der Nukleotide Adenin, Guanin, Cytosin und Thymin) innerhalb eines Gens wird Variante oder Mutation genannt. Durch eine Variante kann sich die Herstellung eines bestimmten Proteins verändern, was zu einer Krankheit führen kann oder zu einem erhöhten Risiko für eine Erkrankung. Nicht alle Varianten sind jedoch krankheitsverursachend. Manche Varianten beeinträchtigen die Proteinfunktion nicht oder schützen sogar unseren Körper vor bestimmten Erkrankungen.

Jede Person hat zwei Kopien von jedem Gen, eine Kopie wird von der Mutter und eine vom Vater vererbt. Für manche Erkrankungen müssen beide Kopien eines Gens eine bestimmte Variante enthalten damit die Krankheit zur Ausprägung kommt (autosomal-rezessive Krankheiten). Bei anderen Krankheiten reicht ein Defekt in einer der beiden Genkopien für eine Erkrankung (autosomal-dominante Krankheiten). Manchmal liegt innerhalb einer Familie eine Variante vor, die in einigen Familienmitgliedern zum Ausbruch der Krankheit führt und bei anderen nicht (reduzierte Penetranz).

Manifestiert sich die Krankheit bei den Familienmitgliedern unterschiedlich, spricht man von einer variablen Expressivität der Krankheit. In solchen Fällen kann ein genetischer Test einen Risikofaktor identifizieren. Der genetische Einfluss auf eine Erkrankung kann in einigen Fällen sehr hoch sein und in anderen niedrig.



Wie ist das Prinzip des diagnostischen Tests?

Unser Testprinzip basiert auf der Next-Generation-Sequenzierung, einer Hochdurchsatzuntersuchung, mit welcher zahlreiche Gene gleichzeitig auf Varianten analysiert werden. Jede relevante Variante wird in einer unabhängigen Analyse mit einer zweiten Methode, der Sanger-Sequenzierung, bestätigt. Unter Berücksichtigung der aktuellen Richtlinien erfolgt eine Klassierung der Varianten.

Wir unterscheiden 3 verschiedene Variantentypen:

Pathogene Variante: Genügend Evidenz, dass die Variante die Proteinfunktion negativ beeinträchtigt und daher als krankheitsverursachend angesehen wird.

Wahrscheinlich pathogene Variante: Mit hoher Wahrscheinlichkeit ist die spezifische Variante die Ursache für ein defektes Protein und für die Erkrankung.

Variante unklarer Signifikanz: Es liegt nicht genügend Information vor, um die Variante richtig zu klassieren. Ein Re-Evaluierung nach 2-5 Jahren ist hier nötig.

Veränderungen, die als benigne Varianten eingestuft werden, werden in der Regel nicht in den Befunden mitgeteilt, da sie keinen oder einen geringen Einfluss auf die Gesundheit haben bzw. eine hohe Frequenz in der Normalbevölkerung aufweisen.

Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Phone:

Strasse:

PLZ/Ort:

Krankenkasse:

EINWILLIGUNG ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt wurde. Nähere Angaben dazu sind im Informationsblatt „Information für den Patienten“ aufgeführt. Ich habe diese verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

1. Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analyse(n):

2. Folgende Personen sollen Befundkopien erhalten:

3. Ich wünsche die Untersuchung **auch im Falle einer Nichtpflichtleistung oder bei fehlender Kostengutsprache**

(ich trage die Kosten von CHF _____ notfalls selbst)

Ja Nein

4. Ich möchte informiert werden über die **Resultate** der genetischen Abklärung bezüglich obiger Fragestellung

Ja Nein

5. Diese Frage überspringen, falls eine einzelne Mutation direkt getestet wird:

Sollte(n) die Analyse(n) Ergebnisse liefern, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte „Zufallsbefunde“), wünsche ich:

Wie folgt über diese Ergebnisse informiert zu werden:

Veranlagung für Krankheiten, für die Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind

Ja Nein

Veranlagung für Krankheiten, für die es zur Zeit **keine** Vorsorgemassnahmen/Behandlung gibt

Ja Nein

Überträgerstatus für **rezessive** Krankheiten, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten

Ja Nein

Ich möchte nicht über Zufallsbefunde informiert werden

6. Ich gebe mein Einverständnis...

zur Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials für Qualitätskontrollen bzw. allfällige Nachuntersuchungen (in meinem Interesse und nur auf meinen Wunsch)

Ja Nein

zur wissenschaftlichen Verwendung des Untersuchungsmaterials in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form. (Dies beinhaltet nur Untersuchungen zur Klärung der obigen Fragestellung inklusive einer allfälligen späteren Veröffentlichung anonymisierter Daten in wissenschaftlichen Fachzeitschriften).

Ja Nein

Unterschrift: _____
Patient / ggf. gesetzlicher Vertreter

Ort, Datum _____

Auftraggeber:

Unterschrift: _____
Name und Stempel (zuweisender Arzt)

Ort, Datum _____

Patient Name/Vorname: _____

Geb.-Datum: _____

Geschlecht: _____

Phone: _____

Strasse: _____

PLZ/Ort: _____

Krankenkasse: _____

AUFTRAGSFORMULAR FÜR MOLEKULARGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

ART DES GEWÜNSCHTEN GENTESTS

NGS / Panel-Untersuchung (Multi-Gen Panel-Beschreibungen online verfügbar: www.swissdnalysis.ch)

Für die folgende Krankheit _____

Gibt es ein bestimmtes Gen oder bestimmte Gene, die getestet werden sollen?

Nein (Swiss DNalysis wird die online beschriebenen Panels mit den wichtigsten Gene für die Krankheit verwenden)

Ja, die folgenden _____

Einzelmutations-Untersuchung

Beschreibung (Genname, Position, Exon) _____

Verwandschaft zum Indexfall _____

Pharmakogenomik Test (Beschreibungen online verfügbar)

Beschreibung _____

Sonstiges

Beschreibung _____

Wird dieser Test eventuell aus wissenschaftlichen oder institutionellen Mitteln bezahlt?

Nein Ja: Welche? _____

RELEVANTE KLINISCHE INFORMATIONEN

Symptome / Klinische Indikation für den Test: _____

Relevante Familiengeschichte (Anamnese) _____

Die klinischen Informationen werden in einem separaten medizinischen Bericht übermittelt

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

EDTA-Blut (≥ 3 ml erforderlich)

Wangenabstrich

Extrahierte DNA

Sonstiges Gewebe _____

Datum der Probenentnahme: _____

AUFTRAGGEBER

Vom Labor auszufüllen

Name/Vorname _____

Spital / Praxis: _____

Empfangen am: _____

Eintrag durch: _____

Geprüft durch: _____

Nummer: _____