



Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Phone:

Strasse:

PLZ/Ort:

Krankenkasse:

Versicherung Nr.:

INFORMATIONEN ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN FÜR ANWENDER

SwissDNAlysis 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 bei 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 (Kostengutsprache).

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

Ihre Daten werden gemäß dem Bundesgesetz über den Datenschutz (DSG) sowie dem Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, GUMV) verarbeitet. Die Sicherheit und Vertraulichkeit Ihrer Daten haben dabei höchste Priorität.

Sofern keine weitere Anfrage erfolgt, wird die Blutprobe für ein Jahr und die extrahierte DNA für fünf Jahre aufbewahrt. Der genetische Untersuchungsbericht sowie die zugehörigen Daten werden entsprechend den gesetzlichen Vorgaben – einschließlich kantonaler Bestimmungen und des GUMG – mindestens zehn und höchstens zwanzig Jahre archiviert.

Zur Förderung des wissenschaftlichen Fortschritts im Bereich genetisch bedingter Erkrankungen können die Ergebnisse des durchgeführten Gentests in anonymisierter Form in öffentliche Datenbanken eingestellt oder in peer-reviewten Fachzeitschriften veröffentlicht werden.

Die Ergebnisse der genetischen Analyse werden dem unterzeichnenden Arzt sowie den vom Patienten benannten Ärzten übermittelt.



Patient Name/Vorname:

Geb.-Datum:

Geschlecht:

Strasse:

Krankenkasse:

Phone:

PLZ/Ort:

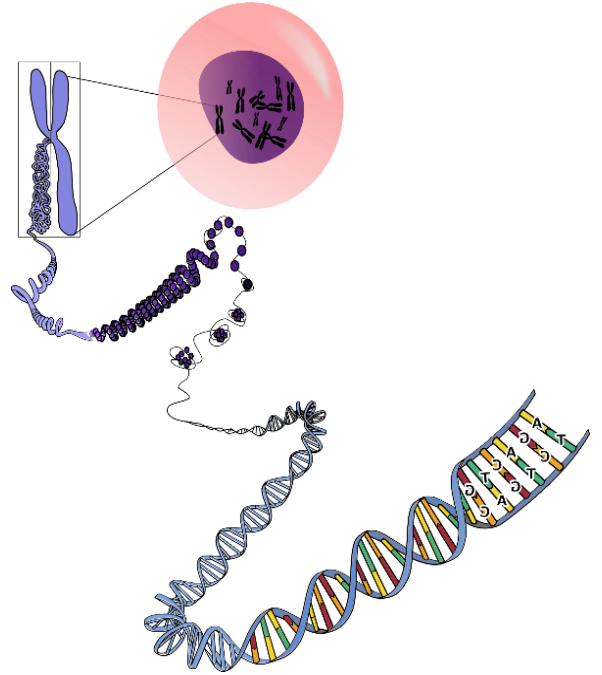
Versicherung Nr.:

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 bis 15 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 aussieht 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). Bei genetischen Untersuchungen kann es vorkommen, dass zufällige Veränderungen entdeckt werden, die nicht mit der ursprünglichen Fragestellung zusammenhängen (sogenannte **Zufalls- oder Nebenbefunde**). Diese können unter Umständen Hinweise auf andere gesundheitliche Risiken geben. Sie können selbst entscheiden, ob Sie über solche Befunde informiert werden möchten oder nicht. Bitte beachten Sie jedoch, dass unser Panel-Test eine geringe Rate an Zufallsbefunden aufweist.

Wie ist das Prinzip des diagnostischen NGS-Tests?

Unser Testverfahren basiert auf der Next-Generation-Sequenzierung (NGS), einer Hochdurchsatzmethode, mit den zahlreichen Genen gleichzeitig auf genetische Varianten untersucht werden können. Klinisch relevante Varianten werden anschließend in einer unabhängigen Zweitanalyse mittels Sanger-Sequenzierung bestätigt. Die Klassifikation der identifizierten Varianten erfolgt unter Berücksichtigung der jeweils aktuellen fachlichen Richtlinien. Es ist wichtig zu beachten, dass genetische Untersuchungen nicht zwangsläufig alle krankheitsrelevanten Varianten erfassen. Ergebnisse können unklar sein oder weiterer Abklärung bedürfen, und ihre Interpretation hängt stets vom aktuellen Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse ab. Darüber hinaus können die Befunde auch für leibliche Verwandte von Bedeutung sein. Wir berichten drei verschiedene Arten von genetischen Varianten:

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. Manchmal kann die Untersuchung von Familienangehörigen helfen, diese Varianten besser einzuschätzen.



Patient Name/Vorname: _____

Geb.-Datum: _____

Geschlecht: _____

Phone: _____

Strasse: _____

PLZ/Ort: _____

Krankenkasse: _____

Versicherung Nr.: _____

EINWILLIGUNG UND AUFTRAGSFORMULAR FÜR GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

*Dieses Formular sollte vom überweisenden Arzt / Ärztin und von der zu untersuchende Person ausgefüllt werden
Nachdem Sie ALLE Fragen beantwortet haben, senden Sie diese Seite an SwissDNAlysis
Fehlende Antworten oder Unterschriften verzögern den Test*

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte und Methoden der genetischen Untersuchung aufgeklärt wurde. Nähere Angaben dazu sind im Informationsblatt „INFORMATIONEN ZU GENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN“ aufgeführt. Ich habe diese verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

1. Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analyse (Panel ODER einzelne Mutation):

Gen-Panel (NGS) (Ein oder mehrere vollständige Gene; Beschreibungen von Multigen-Panels sind online verfügbar)

Für die folgende Krankheit: _____

CYP2C19-*2,*3-Status melden? Nein Ja

(Optional für Fälle, in denen eine Behandlung mit Clopidogrel oder Mavacamten erforderlich ist).

Einzelne Mutation: Gen 1: _____ DNA-Stelle: c. _____ Eiweiß-Stelle: p. _____
Gen 2: _____ DNA-Stelle: c. _____ Eiweiß-Stelle: p. _____

Bei welchem Verwandten wurde(n) die ursprüngliche(n) genetische(n) Variante(n) nachgewiesen? _____

2. Folgender Arzt / Ärztin sollen Befundkopien erhalten:

3. Im Falle einer Nichtpflichtleistung oder bei fehlender Kostengutsprache:

Test nicht durchführen.

Test durchführen. Der/die Patient/in übernimmt die Kosten.

Wird dieser Test eventuell aus wissenschaftlichen oder institutionellen Mitteln bezahlt?

Nein Ja: Welche? _____

4. Weist die zu untersuchende Person Symptome auf?

Nein Ja: Welche? senden Sie uns den letzten medizinischen Bericht oder beschreiben Sie die Symptome des Patienten:

5. Das folgende Untersuchungsmaterial wird zur genetischen Untersuchung eingeschickt:

EDTA-Blut Wangenabstrich Extrahierte DNA Sonstiges Gewebe von: _____

6. Datum der Probenentnahme: _____ / _____ / _____

7. Ich gebe mein Einverständnis:

Zur anonymisierten Verwendung meiner Probe für Qualitätskontrollzwecke:

Nein Ja

Zur anonymisierten Verwendung meiner Probe für Forschungszwecke:

Nein Ja

Zur anonymisierten Verwendung meiner klinischen Daten für Forschungszwecke:

Nein Ja

Über Zufallsbefunde informiert zu werden:

Nein Ja

Unterschrift Patient / Patientin ggf. gesetzliche Vertretung

Datum:

Unterschrift und Stempel zuweisender Arzt / Ärztin

Datum:

Nach Erhalt dieser Einwilligung ist eine kostenfreie Stornierung noch für eine Woche möglich (wenden Sie sich direkt an SwissDNAlysis AG)

Vom Labor auszufüllen

Empfangen am: _____ / _____ / _____

Eintrag durch: _____

Geprüft durch: _____

Labor-Nr.: _____