



Genetische Diagnostik hereditärer cholestatischer Lebererkrankungen  
In Kooperation mit dem Institut für Medizinische Genetik der Universität Zürich

DATENERFASSUNGSBOGEN

Patientenaufkleber

Patienten-Code:

(wird von Klin. Pharmakologie USZ ausgefüllt)

Stempel behandelnde/r Ärztin/Arzt:

Verdachtsdiagnose:

- Schwangerschaftscholestase und/oder -hepatitis  
 Familiäre Cholestase (PFIC, BRIC) Typ: \_\_\_\_\_  
 Arzneimittel-induzierte Hepatopathie  
 Sonstige: \_\_\_\_\_

Zusätzliche Patienteninformation (Anamnese, ethnischer Hintergrund, Arzneimittelbehandlung etc.): \_\_\_\_\_

Weitere Befunde / Arztbriefe liegen bei  ja  nein Anzahl Seiten: \_\_\_\_\_

**Laborwerte (im Serum):**

GPT (ALT): \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) Albumin: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_)

GOT (AST): \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) Quick / INR: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_)

Bilirubin total: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) Hepatitis-Serologie:

Bilirubin direkt: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) HBs-Antigen: \_\_\_\_\_

$\gamma$ -GT: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) anti-HBs: \_\_\_\_\_

alkal. Phosphatase: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) wenn positiv: frühere Impfung: ja  nein

Cholesterin: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) HBV in der Anamnese: ja  nein

Triglyzeride: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) anti-HBc-IgM/IgG: \_\_\_\_\_

Gallesäuren: \_\_\_\_\_ (Norm:  $\leq$  \_\_\_\_\_) anti-HCV: \_\_\_\_\_



Anmeldeformular für Genetische Diagnostik  
**Familiäre cholestatische Lebererkrankungen**

**Patient(in):**

**Auftraggeber** (Druckbuchstaben):

Name, Vorname

Geburtsdatum

Weiblich  Männlich

[alternativ Patientenetikette aufkleben]

Adresse

Zusätzl. Berichtkopie an:

Telefon

**Klinische Angaben:** Ethnische Abst.: \_\_\_\_\_ Blutsverwandtschaft der Eltern  Nein  Ja \_\_\_\_\_

**Patient ist**  gesund  symptomatisch (bitte Symptome und Laborwerte auf beigefügtem Datenerfassungsblatt angeben)

Familienanamnese:

**Rechnung an:**

- Material zunächst nur asservieren bis Kostenübernahme geklärt
- Patient (ambulant od. privat)
- Krankenkasse (nur bei beigefügter Kopie der Kostengutsprache; nicht alle KK)
- Klinik/Spital (stationär)

**hohe Dringlichkeit** wegen eiliger Therapieentscheidung

EDTA-Vollblut 5-10 ml, A-Post  DNA aus \_\_\_\_\_  Sonstiges: \_\_\_\_\_

**Gewünschte Analyse(n):** (Kosten für 1 bis 6 Gene insges. ca. 3000-4000 CHF (AL-Positionen 2021.00, 2860.01, je nach Befund zusätzlich 2560.00, 2460.00, 2920.00; sowie konsiliarische Mitbeurteilung durch die Klinik für Klinische Pharmakologie und Toxikologie)

- ABCB11 (BSEP)-Sequenzanalyse**  **ABCC2 (MRP2)-Sequenzanalyse**
- ATP8B1 (FIC1)-Sequenzanalyse**  **SLCO1B1 (OATP1B1)-Sequenzanalyse**
- ABCB4 (MDR3)-Sequenzanalyse & MLPA**  **SLCO1B3 (OATP1B3)-Sequenzanalyse**

**Sonstige Gene:** \_\_\_\_\_

**Überprüfung einer bekannten familiären Mutation** im Gen \_\_\_\_\_ Mutation: \_\_\_\_\_

Indexpatient Name, Vorname, Geb.: \_\_\_\_\_

Falls Indexpatient nicht bei uns analysiert, bitte Befundkopie beifügen; Kosten für Überprüfung einer fam. Mutation 300-550 CHF

**Bestätigung des Patienten bzw. gesetzl. Vertreters:**

Ich stimme der genetischen Testung bezüglich der oben genannten Indikation sowie falls nicht anders vermerkt, der Aufbewahrung meiner Untersuchungsprobe zur Qualitätskontrolle und für allfällige künftig von mir gewünschte Analysen zu. Ich bestätige, dass ich diesbezüglich eine adäquate Beratung erhalten habe und genügend Zeit hatte, Fragen zu stellen und meinen Entschluss zu fassen. Ich habe zur Kenntnis genommen, dass ich bei ambulanten Analysen und unklarer Kostenübernahme durch die Versicherer für die Übernahme der Kosten verantwortlich bin. Ferner stimme ich der Übermittlung des Befundes an die Klinik für Klinische Pharmakologie und Toxikologie zur konsiliarischen Mitbeurteilung zu.

Falls Sie zum medizinischen Erkenntnisgewinn und künftigen Fortschritt beitragen möchten, können Sie uns die Verwendung der anonymisierten Analyseergebnisse mit klinischer Symptomatik für wissenschaftl. Publikationen erlauben: Ich stimme zu  Ja  Nein

Ort

Datum

Unterschrift (Patient/gesetzl. Vertreter)

**Bestätigung des verordnenden Arztes:**

Ich bestätige, dem o. g. Patienten oder seinem gesetzlichen Vertreter gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen die verlangte Untersuchung auf angemessene Weise erklärt und seine Zustimmung erhalten zu haben.

Ort

Datum

Unterschrift (verordnender Arzt)