

Stempelbereich (Freigabestempel, Eingangsstempel)

**Zuweisende Stelle (bitte Stempel, alternativ Druckschrift)**

Name/Klinik: .....

Abteilung: .....

Ort: .....

Telefon: .....

**Kostenträger:**

Zuweisende Stelle  Patient\*in / Sonstiges (Kostenübernahmeerklärung)

**Zuweisende Ärzt\*in**

Name: .....

Telefon: .....

E-Mail: .....

**Angaben zur Patient\*in (bitte Etikett, alternativ Druckschrift)**

Nachname: .....

Vorname: .....

Biologisches Geschlecht:  W  M SVNR/Geburtsdatum: SVNR / tt mm jjjj

Studie: ..... Studiennr.: .....

EUPID: .....

**Screeninguntersuchung(en)** Benötigtes Material: H = 5 ml Heparin Blut | E = 2 ml EDTA Blut

Chromosomenanalyse (H)  CGH/SNP Array (E)  Genspezifisches Mutationsscreening (E)  Whole Exome Sequencing (E)

**Fragestellung** Benötigtes Material: H = 5 ml Heparin Blut | E = 2 ml EDTA Blut

- |                                                                       |                                                                                               |                                                                                            |
|-----------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie (E)                           | <input type="checkbox"/> Hered. Pankreatitis (E)                                              | <input type="checkbox"/> Premature Ovarian Failure (E)                                     |
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (H/E)                | <input type="checkbox"/> Holt-Oram Syndrom (E)                                                | <input type="checkbox"/> FMR1 <input type="checkbox"/> BMP15                               |
| <input type="checkbox"/> CYP21A2 <input type="checkbox"/> HSD3B2      | <input type="checkbox"/> Hyperbilirubinämie, Morbus Meulengracht (E)                          | <input type="checkbox"/> Prog. myokl. Epilepsie (Unverricht-Lundborg) (E)                  |
| <input type="checkbox"/> Alagille Syndrom (E)                         | <input type="checkbox"/> Hyperhomocysteinämie (E)                                             | <input type="checkbox"/> Pseudohypoadosteronismus I (MLR) (E)                              |
| <input type="checkbox"/> Angelman Syndrom (H/E)                       | <input type="checkbox"/> Hyper-IgM Immundefizienz, X-Chr (E)                                  | <input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyreoidismus I (E)                                 |
| <input type="checkbox"/> Apert Syndrom (E)                            | <input type="checkbox"/> ICF Syndrom (H)                                                      | <input type="checkbox"/> Rett Syndrom (H/E)                                                |
| <input type="checkbox"/> Azoospermie AZF (H/E)                        | <input type="checkbox"/> Kallmann Syndrom (H/E)                                               | <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi Syndrom (H/E)                                    |
| <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann Syndrom (H/E)             | <input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz (E)                                                | <input type="checkbox"/> Silver-Russell Syndrom (H/E)                                      |
| <input type="checkbox"/> Blackfan-Diamond Syndrom (E)                 | <input type="checkbox"/> Lissenzephalie (E)                                                   | <input type="checkbox"/> Sotos Syndrom (H/E)                                               |
| <input type="checkbox"/> CATCH 22 / di George Syndrom (H/E)           | <input type="checkbox"/> Marfan Syndrom (E)                                                   | <input type="checkbox"/> Torsionsdystonie, aut. dom. (E)                                   |
| <input type="checkbox"/> Cong. nephrot. Syndrom (E)                   | <input type="checkbox"/> Miller-Dieker Syndrom (H/E)                                          | <input type="checkbox"/> Transthyretin Amyloidose (E)                                      |
| <input type="checkbox"/> Cornelia de Lange Syndrom (H/E)              | <input type="checkbox"/> MODY (E)                                                             | <input type="checkbox"/> Tumöröse Calcinose (E)                                            |
| <input type="checkbox"/> Cri du Chat Syndrom (H/E)                    | <input type="checkbox"/> Nijmegen-Chromosomenbruch Syndrom (E)                                | <input type="checkbox"/> FGF23 <input type="checkbox"/> GALNT3 <input type="checkbox"/> KL |
| <input type="checkbox"/> CVID (E)                                     | <input type="checkbox"/> Noonan Syndrom (H/E)                                                 | <input type="checkbox"/> Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom (E)                         |
| <input type="checkbox"/> TNFRSF13B <input type="checkbox"/> TNFRSF13C | <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta (E)                                          | <input type="checkbox"/> WHIM Syndrom (E)                                                  |
| <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (E)                        | <input type="checkbox"/> Osteopetrosis (E)                                                    | <input type="checkbox"/> Williams-Beuren Syndrom (H/E)                                     |
| <input type="checkbox"/> Denys-Drash-/Frasier Syndrom (E)             | <input type="checkbox"/> TCIRG1 <input type="checkbox"/> OSTM1 <input type="checkbox"/> CLCN7 | <input type="checkbox"/> Wiskott Aldrich Syndrom (E)                                       |
| <input type="checkbox"/> Faktor II G20210A (E)                        | <input type="checkbox"/> Pelizaeus Merzbacher Syndrom (H/E)                                   | <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn Syndrom (H/E)                                     |
| <input type="checkbox"/> Faktor V Leiden (E)                          | <input type="checkbox"/> Period. Fieber (Hyper-IgD) Syndrom (E)                               | <input type="checkbox"/> X-chr. lymphoprolif. Erkrankung (XLP) (E)                         |
| <input type="checkbox"/> Fam. Mittelmeerfieber (E)                    | <input type="checkbox"/> Period. Fieber (Muckle-Wells) Syndrom (E)                            | <input type="checkbox"/> SH2D1A <input type="checkbox"/> XIAP                              |
| <input type="checkbox"/> Fragiles X Syndrom (H/E)                     | <input type="checkbox"/> Period. Fieber (TRAPS) (E)                                           | <input type="checkbox"/> X-Inaktivierungsmuster (E)                                        |
| <input type="checkbox"/> Fruktoseintoleranz (E)                       | <input type="checkbox"/> Persist. Müller-Gang II (E)                                          | <input type="checkbox"/> Zöliakie (E)                                                      |
| <input type="checkbox"/> G6PD Mangel (E)                              | <input type="checkbox"/> Pfeiffer Syndrom (E)                                                 | <input type="checkbox"/> Zuckerintoleranz (LCT, ALDOB) (E)                                 |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose (E)                           | <input type="checkbox"/> Prader Willi Syndrom (H/E)                                           | <input type="checkbox"/> Zyklische Neutropenie (E)                                         |

**Andere Verdachtsdiagnose / Fragestellung:** .....

**Bemerkungen / klinische Daten**

## EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG zur Durchführung einer genetischen Untersuchung

Ich, ..... geboren am ..... bestätige, dass ich über das Wesen, die Tragweite  
(Vor- und Nachname in Blockbuchstaben) (Tag/Monat/Jahr)  
und Aussagekraft der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin.

Im Falle einer genomweiten Analyse wurde ich über die Möglichkeit unklarer Befunde oder Untersuchungsergebnisse, welche in keinem direkten Zusammenhang mit der vorliegenden Erkrankung stehen, informiert.  
Ich bin damit einverstanden, dass an einer entnommenen Probe von mir bzw. meiner Tochter/meinem Sohn bzw. der

von mir gesetzlich vertretenen Person ..... geboren am .....  
(Vor- und Nachname in Blockbuchstaben) (Tag/Monat/Jahr)

eine  Chromosomenanalyse /  FISH /  molekulargenetische Analyse\* /  CGH/SNP Array

hinsichtlich Verdacht/Abklärung auf ..... durchgeführt wird.  
(Erkrankung)

\* Vor Beginn der Untersuchung erfolgt die Wahl des technisch optimalen Vorgehens (z. B. Sanger Sequenzierung, Whole Exome Sequencing (WES), MLPA Analyse, CGH/SNP Array). Dabei kann sich z. B. bei WES Untersuchungen eine Änderung der laut Zuweisung angeforderten Gene ergeben.

Der Befund ergeht schriftlich an den zuweisenden bzw. behandelnden Arzt.

Mir ist bekannt, dass ich diese Einverständniserklärung oder Teile davon jederzeit schriftlich widerrufen kann bzw. auf eine Ergebnismitteilung verzichten kann (dazu wenden Sie sich bitte an Ihren behandelnden Arzt).

- JA  NEIN Ich gebe mein Einverständnis für die Befundübermittlung auch an mit- und weiterbehandelnde Ärzte.  
 JA  NEIN Ich erlaube die Dokumentation der Resultate meiner genetischen Analyse in Arztbriefen und Krankengeschichten. [Bei Nicht-Erlaubnis: Davon gesetzlich ausgenommen sind Briefe, Befunde und Akte des die Untersuchung durchführenden humangenetischen Instituts (§71a GTG).]  
 JA  NEIN Ich erlaube die Dokumentation der Resultate meiner genetischen Analyse in der österreichischen elektronischen Gesundheitsakte ELGA.  
 JA  NEIN Ich stimme der Verwendung der Ergebnisse der genetischen Analyse zur möglichen Beratung und/oder Untersuchung von Angehörigen zu.  
 JA  NEIN Ich bin damit einverstanden, dass die Probe zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und eventuell nachfolgender klärender Zusatzuntersuchungen aufbewahrt wird.  
 JA  NEIN Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Restmaterial und/oder Ergebnisse in de-identifizierter Form für Forschungszwecke zur Verfügung stehen.

Im Falle einer genomweiten Analyse möchte ich über relevante Untersuchungsergebnisse, welche NICHT mit der vorliegenden Erkrankung in Zusammenhang stehen:  informiert werden.  
 nur informiert werden, wenn eine Vorbeugung oder Therapie möglich ist.  
 nicht informiert werden.

.....  
(Ort, Datum) (Name und Unterschrift des Patienten, volljährig bzw. entscheidungsfähig minderjährig)

.....  
(Ort, Datum) (Name und Unterschrift des Erziehungsberechtigten bzw. der gesetzlich vertretenden Person)

.....  
(Ort, Datum) (Name und Unterschrift des aufklärenden Facharztes)

.....  
(Ort, Datum) (Name und Unterschrift des Dolmetschers)

Das Gentechnikgesetz schreibt im §69 vor, dass genetische Analysen des Typs 2-4 sowie im Rahmen einer pränatalen Untersuchung nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person/des Erziehungsberechtigten/der gesetzlich vertretenden Person durchgeführt werden dürfen, dass sie zuvor durch einen in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt über deren Wesen, Tragweite und Aussagekraft aufgeklärt worden ist und aufgrund eines auf diesem Wissen beruhenden freien Einverständnisses der genetischen Analyse zugestimmt hat. Bei Pränataluntersuchungen müssen Aufklärung und Zustimmung der Schwangeren auch die Risiken des vorgesehenen Eingriffs umfassen.

*Aus Gründen der besseren Lesbarkeit wird auf die gleichzeitige Verwendung männlicher und weiblicher Sprachformen verzichtet. Sämtliche Personenbezeichnungen gelten für beiderlei Geschlecht.*