labdia labordiagnostik
St. Anna Forschungsinstitut

ZUWEISUNG
SYNDROMDIAGNOSTIK
ABTEILUNG KLINISCHE GENETIK - MOLEKULARE HUMANGENETIK

Abteilungsleitung Diagnostik: Dr. med. Martin Gencik, FA für Medizinische Genetik
Ärztliche Leitung: Univ.-Prof. DDr. Thomas Lion, MSc
Tel.: +43 (1) 40077-4800 Sekretariat, -4073 Büro, -4850 und -4870 Labor; Fax: +43 (1) 40077-7437 Sekretariat, -64073 Büro

Labdia Labordiagnostik GmbH
Zimmermannplatz 8
1090 Wien, Österreich
Firmenbuch: FN 194313f
Tel.: +43 (1) 40077-0
genetik@labdia.at, www.labdia.at

Stempelbereich (Freigabestempel, Eingangsstempel)

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

Name/Klinik: .....

Abteilung: .....

Ort: .....

Telefon: .....

Kostenträger:

☐ Zuweisende Stelle ☐ Patient*in / Sonstiges (Kostenübernahmeerklärung)

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

Nachname: .....

Vorname: .....

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

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

EUPID: .....

Zuweisende Ärzt*in

Name: .....

Telefon: .....

E-Mail: .....

Screeninguntersuchung(en)

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

Material

☐ PB-EDTA (E)
☐ PB-Heparin (H)

Abnahmedatum: tt mm jjjj

Fragestellung

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

☐ Achondroplasie (E)
☐ Adrenogenitales Syndrom (H/E)
○ CYP21A2 ○ HSD3B2
☐ Alagille Syndrom (E)
☐ Angelman Syndrom (H/E)
☐ Apert Syndrom (E)
☐ Azoospermie AZF (H/E)
☐ Beckwith-Wiedemann Syndrom (H/E)
☐ Blackfan-Diamond Syndrom (E)
☐ CATCH 22 / di George Syndrom (H/E)
☐ Cong. nephrot. Syndrom (E)
☐ Cornelia de Lange Syndrom (H/E)
☐ Cri du Chat Syndrom (H/E)
☐ CVID (E)
○ TNFRSF13B ○ TNFRSF13C
☐ Cystische Fibrose (E)
☐ Denys-Drash-/Frasier Syndrom (E)
☐ Faktor II G20210A (E)
☐ Faktor V Leiden (E)
☐ Fam. Mittelmeerfieber (E)
☐ Fragiles X Syndrom (H/E)
☐ Fruktoseintoleranz (E)
☐ G6PD Mangel (E)
☐ Hämochromatose (E)
☐ Hered. Albright Osteodystrophie (E)
☐ Hered. Pankreatitis (E)
☐ Holt-Oram Syndrom (E)
☐ Hyperbilirubinämie, Morbus Meulengracht (E)
☐ Hyperhomocysteinämie (E)
☐ Hyper-IgM Immundefizienz, X-Chr (E)
☐ ICF Syndrom (H)
☐ Kallmann Syndrom (H/E)
☐ Laktoseintoleranz (E)
☐ Lissenzephalie (E)
☐ Marfan Syndrom (E)
☐ Miller-Dieker Syndrom (H/E)
☐ MODY (E)
☐ Nijmegen-Chromosomenbruch Syndrom (E)
☐ Noonan Syndrom (H/E)
☐ Osteogenesis imperfecta (E)
☐ Osteopetrosis (E)
○ TCIRG1 ○ OSTM1 ○ CLCN7
☐ Pelizaeus Merzbacher Syndrom (H/E)
☐ Period. Fiebersyndrome (15 Gene, WES)
☐ Period. Fieber (Hyper-IgD) Syndrom (E)
☐ Period. Fieber (Muckle-Wells) Syndrom (E)
☐ Period. Fieber (TRAPS) (E)
☐ Persist. Müller-Gang II (E)
☐ Pfeiffer Syndrom (E)
☐ Prader Willi Syndrom (H/E)
☐ Premature Ovarian Failure (E)
○ FMR1 ○ BMP15
☐ Prog. myokl. Epilepsie (Unverricht-Lundborg) (E)
☐ Pseudohypoaldosteronismus I (MLR) (E)
☐ Pseudohypoparathyreoidismus I (E)
☐ Rett Syndrom (H/E)
☐ Rubinstein-Taybi Syndrom (H/E)
☐ Silver-Russell Syndrom (H/E)
☐ Sotos Syndrom (H/E)
☐ Torsionsdystonie, aut. dom. (E)
☐ Transthyretin Amyloidose (E)
☐ Tumoröse Calcinose (E)
○ FGF23 ○ GALNT3 ○ KL
☐ Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom (E)
☐ WHIM Syndrom (E)
☐ Williams-Beuren Syndrom (H/E)
☐ Wiskott Aldrich Syndrom (E)
☐ Wolf-Hirschhorn Syndrom (H/E)
☐ X-chr. lymphoprolif. Erkrankung (XLP) (E)
○ SH2D1A ○ XIAP
☐ X-Inaktivierungsmuster (E)
☐ Zöliakie (E)
☐ Zuckerintoleranz (LCT, ALDOB) (E)
☐ Zyklische Neutropenie (E)

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

Bemerkungen / klinische Daten

labdia labordiagnostik
St. Anna Forschungsinstitut

Stempel der zuweisenden Klinik

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.