

Stempelbereich (Freigabestempel, Eingangsstempel)

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

Nachname:
Vorname:
Biologisches Geschlecht: W M SVNR/Geburtsdatum: SVNR / tt mm jjjj
Studie: Studiennr.:
EUPID:

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:

Material

- PB-EDTA (E)
 PB-Heparin (H)

Abnahmedatum:

tt mm jjjj

Gewünschte Untersuchung(en) (siehe auch **Abklärungsalgorithmus** auf Seite 2)

Proportionierter Kleinwuchs

Basisanalytik

- Chromosomenanalyse (H)
 SHOX (E)
 SNP-Array (bei zusätzlich vorliegender Mikrozephalie / EWR / Dysmorphien) (E)

mit Mikrozephalie

- NGS-Panel-Analyse (DHC7, HDAC8, NIPBL, RAD21, RECQL3, SMC1A, SMC3, FANCA & weitere FA-Gene: BRCA2, BRIP1, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI) (E)

mit Normozephalie oder (rel.) Makrozephalie

- Silver-Russel-Syndrom (E)
 Prader-Willi-Syndrom (E)
 Noonan-Syndrom-Panel (BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAPK1, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RRS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1) (E)
 erweiterte Panel-Analyse inkl. Noonan-Syndrom (ACAN, CCDC8, CUL7, IGF2, OBSL1, SHOX, SRCAP & Noonan-Syndrom-Panel) (E)

mit Hinweis Störung der GH/IGF-1-Achse

- IGF-1 erhöht (IGF1R) (E)
 IGF-1 erniedrigt (GHR, IGF1, IGFALS) (E)
 GH isoliert erniedrigt (GH1, GHRHR, GHSR, IFT172, PITX2, RNPC3, SOX3) (E)
 MPHD ohne PSIS/EPP (ARNT2, BMP4, EIF2S3, FGFR1, GLI3, IGSF1, KCNQ1, LHX3, MAGEL2, PNPLA6, POU1F1, PROP1, RAX, SOX2, TCF7L1) (E)
 MPHD mit PSIS/EPP (CDON, FOXA2, GLI2, GPR161, HESX1, LHX4, OTX2, PROKR2, ROBO1, SOX3, TGIF1, IFT56, WDR11) (E)
 MPHD mit Augenanomalien (CHD7, HESX1, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, TCF7L1, TTC26) (E)
 MPHD mit HPE/SOD (FGF8, GLI2, HESX1, TBC1D32, TCF7L1) (E)

Dysproportionierter Kleinwuchs

- unspezifische Panelanalyse (ACAN, CANT1, COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, COMP, FGFR3, IHH, MATN3, NPR2, SHOX, SLC26A2) (E)
 konkrete Verdachtsdiagnose / Gen (E)
 SNP-Array (bei EWR / Dysmorphien) (E)

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

Klinische Angaben

Aktuell

Gewicht kg Perzentile
Größe cm Perzentile
Kopfumfang cm Perzentile

Schwangerschaft

spontan Infektionen / Medikamente: keine
 IVF

Geburt

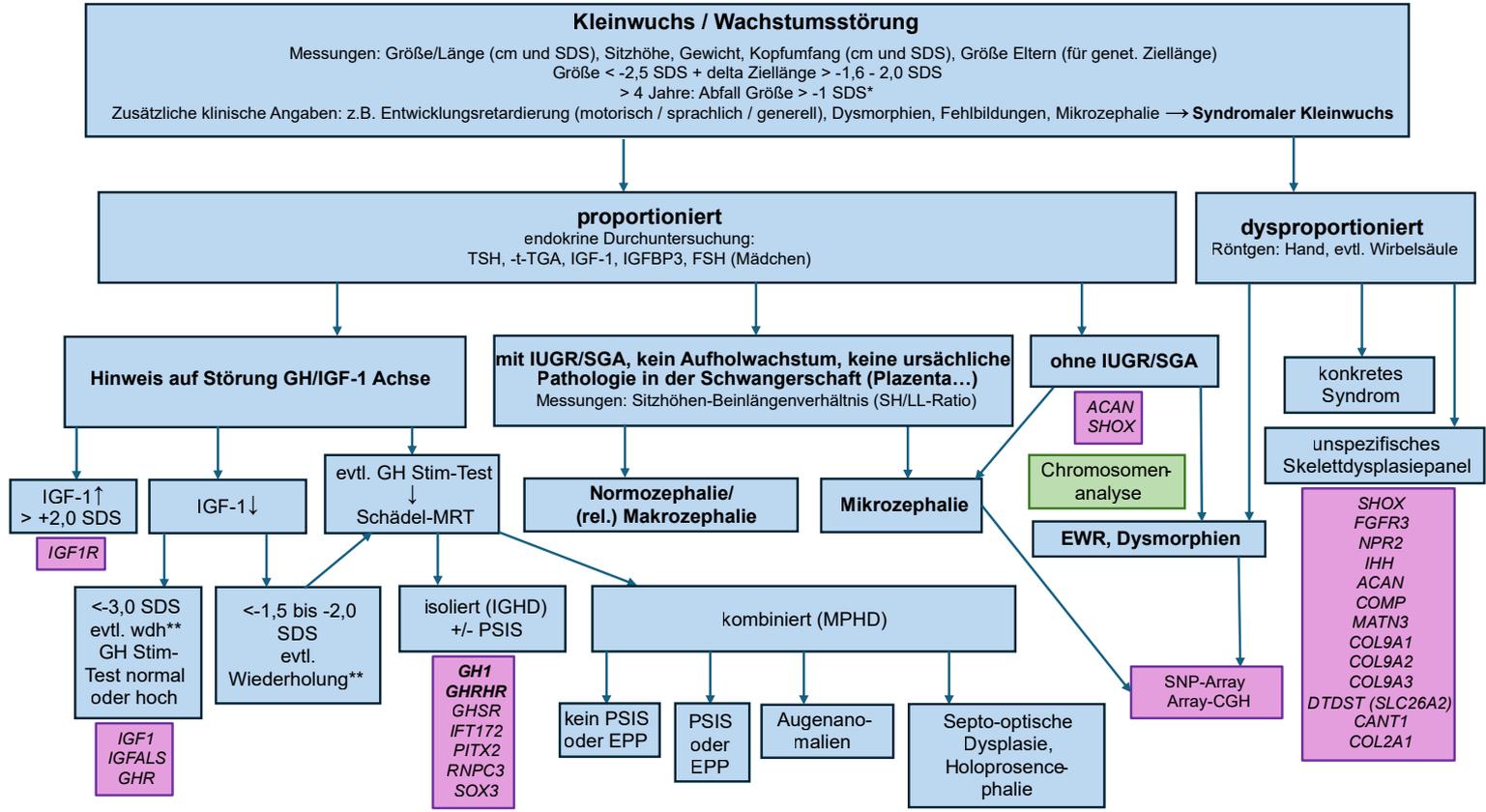
SSW perinatale Auffälligkeiten: keine
APGAR
Gewicht g Geburtskomplikationen: keine
Länge cm
Kopfumfang cm

Entwicklung

allgemeine Entwicklung: unauffällig
globale EWR: mild moderat schwerwiegend
sprachliche Entwicklung: verzögert keine expressive Sprache
motorische Entwicklung: Freies Sitzen: Monate
Freies Krabbeln: Monate
Freies Gehen: Monate

Auffälligkeiten

Dysmorphien nein ja
Schädel-MRT unauffällig
Herz-Ultraschall unauffällig
sonst. Bildgebung unauffällig
Familienanamnese unauffällig
Konsanguinität zwischen den Eltern nein ja,
bisherige genet. Diagnostik



**Abklärungsalgorithmus erstellt in Zusammenarbeit mit Univ. Prof. Dr. Gabriele Hartmann,
Universitätsklinik für Kinder- und Jugendheilkunde der Medizinischen Universität Wien, Expertisezentrum für seltene Wachstumsstörungen, Vienna Bone and Growth Center**

*:gemäß Empfehlung Grote et al 2008, **: je nach Wachstumsgeschwindigkeit

SDS = Straetemans' standard-deviation score; IUGR = intrauterine growth retardation; SGA = small for gestational age; GH = growth hormone; IGF-1 = insulin like growth factor 1; PSIS = pituitary stalk interruption syndrome; EPP = ectopic posterior pituitary
Literatur: Grote et al., Arch. Dis. Child., 2008; Grimberg et al., Horm. Res. Paediatr., 2016; Hage et al., Nat. Rev. Endocrinol., 2021; Mintz et al., Genet. Med., 2021; Hokken-Koelega et al., Endocr. Rev., 2023; Legare et al., Front. Pediatr., 2023

EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG zur Durchführung einer genetischen Analyse

Ich, , geboren am , bestätige, dass ich über Wesen,
(Vor- und Nachname in Blockbuchstaben) (Tag/Monat/Jahr)

Tragweite und Aussagekraft der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin.

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 genetische Analyse hinsichtlich des Verdachts/der Abklärung auf:

..... durchgeführt wird.
(Diagnose/Gen/Art der Analyse)

Der Befund ergeht schriftlich an den zuweisenden Arzt, dieser teilt mir auch das Befundergebnis mit. Mir ist bekannt, dass ich diese Einverständniserklärung oder Teile davon jederzeit schriftlich widerrufen kann bzw. auf eine Ergebnismitteilung verzichten kann. Die Analyse erfolgt in der Regel an oben genanntem Institut. Sofern es aus technischen oder medizinischen Überlegungen oder in meinem Interesse notwendig bzw. zweckmäßig ist, kann die Analyse auch an einem anderen diagnostischen Labor im In- oder Ausland erfolgen.

Im Rahmen von zahlreichen genetischen Analysen können genetische Varianten festgestellt werden, die nicht mit der eigentlichen Fragestellung in Zusammenhang stehen, die aber für die Gesundheit der untersuchten Person bedeutsam sind bzw. sein können. Solche Zufallsbefunde können z. B. auf ein erhöhtes Risiko für Krebserkrankungen, schwere Herz- oder Gefäßerkrankungen oder behandelbare Stoffwechselstörungen hinweisen. Solche zufällig erhobenen Befunde werden unter Berücksichtigung nationaler und internationaler Empfehlungen mitgeteilt, wenn sie nach gegenwärtigem Kenntnisstand für Vorsorge oder Therapie von Bedeutung sind und Sie der Mitteilung nicht widersprechen. Es besteht kein Anspruch auf eine gezielte zusätzliche Untersuchung weiterer Gene, die eine Bedeutung für die Gesundheit haben könnten (Zusatzbefunde). Bei minderjährigen (nicht-einwilligungsfähigen) Personen werden Zufallsbefunde, die bereits im Kindesalter für die medizinische Begleitung bedeutsam sind, auch bei elterlichem Widerspruch mitgeteilt.

Falls Sie mit der Mitteilung von Zufallsbefunden nicht einverstanden sind, kreuzen Sie bitte das nachfolgende Kästchen an:

Ich widerspreche dem Erhalt von Zufallsbefunden

Ich erlaube die Befundübermittlung zusätzlich an folgenden Arzt:

.....
(Name, Fachgebiet und Adresse)

Ich widerspreche der Dokumentation der Resultate meiner genetischen Analyse in Arztbriefen und Krankengeschichten.*

Ich widerspreche der Dokumentation der Resultate meiner genetischen Analyse in der österreichischen elektronischen Gesundheitsakte ELGA.*

Ich bin nicht damit einverstanden, dass überschüssiges Restmaterial in pseudonymisierter Form für Qualitätskontrollen oder Forschungszwecke verwendet wird.

*nur bei Analysen vom Typ 2 und 3 nach GTG; Analysen vom Typ 1 dürfen immer, Analysen vom Typ 4 nie dokumentiert werden.

.....
(Ort, Datum)

.....
(Name und Unterschrift des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters)

.....
(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.