

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:

Fragestellung / Diagnose

Gewünschte Untersuchung(en)

- ☐ Chromosomenanalyse (H) ☐ spezifische Analysen (E):
☐ CGH/SNP Array (E) ☐ Fragiles-X-Syndrom
☐ Whole Exome Sequencing (E) ☐ Prader-Willi-Syndrom
☐ Einzelgenanalyse (E) ☐ Angelman-Syndrom
☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom
☐ Silver-Russel-Syndrom

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

Material

- ☐ PB-EDTA (E)
☐ PB-Heparin (H)
☐ Sonstiges (nur nach Rücksprache)

Abnahmedatum: tt mm jjjj

Klinische Angaben (unbedingt erforderlich!)

Auffälligkeiten

Fazies ☐ unauffällig
Skelettsystem ☐ unauffällig
Hände / Füße ☐ unauffällig
Hören / Sehen ☐ unauffällig
Haut / Nägel ☐ unauffällig
Neuromuskulär ☐ unauffällig
Schädel-MRT ☐ unauffällig
Herz-Ultraschall ☐ unauffällig
sonst. Bildgebung ☐ unauffällig
Familienanamnese ☐ unauffällig
Konsanguinität zwischen den Eltern ☐ nein ☐ ja,
bisherige genet. Diagnostik

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

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.