labdia labordiagnostik
St. Anna Forschungsinstitut

ZUWEISUNG
HÄMOGLOBINOPATHIEDIAGNOSTIK
ABTEILUNG KLINISCHE GENETIK - MOLEKULARE HUMANGENETIK

Abteilungsleitung Diagnostik: Dr. med. Katharina Rötzer-Londgin, PhD, FÄ für Medizinische Genetik
Ärztliche Leitung: Univ.-Prof. DDr. Thomas Lion, MSc
Tel.: +43 (1) 40077-4800 Sekretariat, -4073 Büro

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

Erforderliche Angaben

Bluttransfusion:
☐ Nein
☐ Ja, am: tt mm jjjj

Untersuchungszeitpunkt:
☐ Erstdiagnose*
☐ Verlauf

Material

PB-EDTA (~ 2 ml)

Abnahmedatum:
tt mm jjjj

***Bitte fügen Sie ein aktuelles Blutbild mit Eisenstatus und alle relevanten Vorbefunde bei!**
Alternativ geben Sie bitte folgende Blutwerte an:

MCV (fl): _____
MCH (pg): _____
MCHC (g/dl): _____

Hämoglobin (g/dl): _____
Erythrozyten (x10^6/µl): _____

Verdachtsdiagnose

☐ **Thalassämie**
- ☐ α-Thalassämie
- ☐ β-Thalassämie
- ☐ (γ)δβ-Thalassämie
- ☐ andere Thalassämie

☐ **Abnormes Hämoglobin**
- ☐ HbS (Sichelzellanämie)
- ☐ HbE
- ☐ HbC
- ☐ anderes abnormes Hämoglobin

☐ **Andere Hämoglobinopathie**
- ☐ HPFH (Hereditäre Persistenz von Fetalem Hämoglobin)
- ☐ Instabiles Hämoglobin
- ☐ High-affinity Hämoglobin

Analytik/ Stufendiagnostik

☐ **Hämoglobinanalyse (HPLC)**
obligat bei Fehlen von Vorbefunden

☐ **Molekulargenetische Analyse (Reverse Hybridisierung, Sanger Sequenzierung, MLPA)**
beinhaltet Untersuchung auf Veränderungen im α- und/ oder β-Globin-Gencluster in Abhängigkeit der Hämoglobinanalyse, der Vorbefunde und der Verdachtsdiagnose

Weitere Angaben

Geographische Herkunft der Patient*in (bzw. der Familie): .....

Anamnese der Patient*in: .....

.....

Familienanamnese: .....

.....

Bemerkungen: .....

Jede Beauftragung erfolgt gemäß AGBs und Probenhandbuch. Das aktuelle Probenhandbuch ist auf https://www.labdia.at abrufbar. Der Akkreditierungsumfang ist unter https://www.labdia.at/uber-uns/qualitatsmanagement/ ersichtlich.

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.