

Abteilung Klinische Genetik - Sekretariat DW 4800, Labor DW 4850, 4870, Büro DW 4073

## ZUWEISUNG ZUR MOLEKULARGENETISCHEN UNTERSUCHUNG VON ENDOKRINEN TUMOREN

In Zusammenarbeit mit "Study Group Multiple Endocrine Neoplasia Austria" (SMENA)

An die  
Labdia Labordiagnostik GmbH  
Abteilung Klinische Genetik

Zimmermannplatz 8  
1090 Wien

Stempel der zuweisenden Klinik

Patientendaten (Pickerl):

Zuname:

Vorname:

männlich  weiblich

Geburtsdatum: SVNR:

Abnahmedatum:

Zuweisende Stelle/Arzt:

stationär  ambulant

Zuweisender Arzt:

Tel./Fax<sup>1</sup>:

Datum/Unterschrift:

Kostenträger:  Zuweiser  Patient<sup>2</sup>

**Untersuchungsmaterial:** Bitte ankreuzen (<sup>3</sup> nur nach Voranmeldung und vorheriger Absprache)

EDTA Blut  DNA (Konz: \_\_\_\_\_)  Sonstiges<sup>3</sup>: \_\_\_\_\_

Initial  Kontrolluntersuchung

Mutation (laut Erstbefund bzw. des Indexpatienten): \_\_\_\_\_

Angehöriger von (Verwandtschaftsverhältnis angeben): \_\_\_\_\_

Bemerkung: \_\_\_\_\_

**Genlocus:** Bitte ankreuzen

- |                                                                     |                                                |                                        |
|---------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------|----------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> MEN2a (RET-Protoonkogen)                   | <input type="checkbox"/> Paragangliom 1 (SDHD) | <input type="checkbox"/> FHH1 (CaSR)   |
| <input type="checkbox"/> MEN2b (RET-Protoonkogen)                   | <input type="checkbox"/> Paragangliom 4 (SDHB) | <input type="checkbox"/> HRPT2 (CDC73) |
| <input type="checkbox"/> MEN1 (MEN1)                                | <input type="checkbox"/> Paragangliom 3 (SDHC) | <input type="checkbox"/> FHH2 (GNA11)  |
| <input type="checkbox"/> MEN4 (CDKN1B)                              | <input type="checkbox"/> VHL (VHL)             | <input type="checkbox"/> FHH3 (AP2S1)  |
| <input type="checkbox"/> Carney Complex (PRKAR1A)                   |                                                |                                        |
| <input type="checkbox"/> NACHFORDERUNG (Material bereits vorhanden) |                                                |                                        |

**Klinische Daten:** Bitte ankreuzen

- MTC gesichert  Knoten  HPT  Phäo  CCH
- bCT erhöht (Wert: \_\_\_\_\_)  sCT erhöht (Wert: \_\_\_\_\_) andere: \_\_\_\_\_

Bitte legen Sie die vollständig ausgefüllte und unterschriebene EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG bei.

<sup>2</sup> Bitte legen Sie die vollständig ausgefüllte und unterschriebene KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG bei.

Es werden 2 ml peripheres Blut benötigt. Bitte die EDTA-Monovette sofort nach der Entnahme wiederholt schwenken und sicher verschliessen. Proben bitte bruchsticher und temperaturgeschützt (optimal 10-25 °C) verpacken.

<sup>1</sup> Ich bestätige, dass das Fax-Gerät vor unbefugtem Zugriff geschützt ist. (Falls nicht zutreffend, bitte streichen.)

Information über unser gesamtes diagnostisches Angebot finden Sie auf unserer Homepage: [www.labdia.at](http://www.labdia.at)

## 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.