

Abteilung Klinische Genetik: Univ. Prof. Dr. Oskar A. Haas
Sekretariat DW 4800 / Labor DW 4850, 4870 / Büro DW 4073

ZUWEISUNG ZUR LABORDIAGNOSTISCHEN SYNDROMDIAGNOSTIK

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./Fax¹:

Datum/Unterschrift:

Kostenträger: Zuweiser Patient²

Screeninguntersuchung(en): Bitte ankreuzen (benötigtes Material: H = 5 ml Heparin Blut / E = 2 ml EDTA Blut)

- Chromosomen (H) CGH/SNP Array (E) Genspezifisches Mutationscreening (E)
 Whole Exome Sequencing (E)

Spezifische Fragestellung(en): Bitte ankreuzen (benötigtes Material: H = 5 ml Heparin Blut / E = 2 ml EDTA Blut)

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie (E) | <input type="checkbox"/> Hyperbilirub., Meulengracht (E) | <input type="checkbox"/> Premature Ovarian Failure (E)
° FMR1; ° BMP15 |
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Sy CYP21A2 (H/E) | <input type="checkbox"/> Hyperhomocysteinämie (E) | <input type="checkbox"/> Prog. myokl. Epilepsie (Unverricht-Lundborg) (E) |
| <input type="checkbox"/> Alagille Sy (E) | <input type="checkbox"/> Hyper-IgM Immundef, X-chr (E) | <input type="checkbox"/> Pseudohypoadost. I (MLR) (E) |
| <input type="checkbox"/> Angelman (H/E) | <input type="checkbox"/> ICF (H) | <input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyr. I (E) |
| <input type="checkbox"/> Apert (E) | <input type="checkbox"/> Kallmann Sy 1 (H/E) | <input type="checkbox"/> Rett (H/E) |
| <input type="checkbox"/> Azoospermie AZF (H/E) | <input type="checkbox"/> Kallmann Sy 2 (H/E) | <input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi (H/E) |
| <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann (H/E) | <input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz (E) | <input type="checkbox"/> Silver-Russell (H/E) |
| <input type="checkbox"/> Blackfan-Diamond ° RPS19 (E) | <input type="checkbox"/> Lissenzephalie 1 (E):
° DCX; ° PAFAH1B1; ° TUBA1A | <input type="checkbox"/> Sotos (H/E) |
| <input type="checkbox"/> CATCH 22/di George (H/E) | <input type="checkbox"/> Miller-Dieker (H/E) | <input type="checkbox"/> Torsionsdystonie, aut. dom. (E) |
| <input type="checkbox"/> Cong. nephrot. Sy (E):
° NPHS1; ° NPHS2; ° WT1 | <input type="checkbox"/> MODY Typ 2 (E) | <input type="checkbox"/> Transthyretin Amyloidose (E) |
| <input type="checkbox"/> Cornelia de Lange (H/E) | <input type="checkbox"/> MODY Typ 3 (E) | <input type="checkbox"/> Tumöröse Calcinose (E):
° FGF23; ° GALNT3; ° KL |
| <input type="checkbox"/> Cri du Chat (H/E) | <input type="checkbox"/> Nijmegen (H/E) | <input type="checkbox"/> Wachstumshormoninsensitivitätssy (E) |
| <input type="checkbox"/> CVID (E):
° TNFRSF13B; ° TNFRSF13C | <input type="checkbox"/> Noonan (H/E) | <input type="checkbox"/> WHIM (E) |
| <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (E) | <input type="checkbox"/> Osteopetrosis (E):
° TCIRG1; ° OSTM1; ° CLCN7 | <input type="checkbox"/> Williams-Beuren (H/E) |
| <input type="checkbox"/> Denys-Drash-/Frasier (E) | <input type="checkbox"/> Pelizaeus Merzbacher (H/E) | <input type="checkbox"/> Wiskott Aldrich (E) |
| <input type="checkbox"/> Fam. Mittelmeerfieber (E) | <input type="checkbox"/> Period. Fieber (Hyper-IgD) (E) | <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn (H/E) |
| <input type="checkbox"/> Fragiles X (H/E) | <input type="checkbox"/> Period. Fieber (Muckle-Wells) (E) | <input type="checkbox"/> X-chr. lymphoprolif. Erkr. (XLP) (E)
° SH2D1A; ° XIAP |
| <input type="checkbox"/> Fructoseintoleranz (E) | <input type="checkbox"/> Period. Fieber (TRAPS) (E) | <input type="checkbox"/> X-Inaktivierungsmuster (E) |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose (E) | <input type="checkbox"/> Persist. Müller-Gang II (E) | <input type="checkbox"/> Zöliakie (E) |
| <input type="checkbox"/> Hered. Albright Osteodystr. (E) | <input type="checkbox"/> Pfeiffer Sy (E) | <input type="checkbox"/> Zuckerintoleranz (LCT, ALDOB) (E) |
| <input type="checkbox"/> Hered. Pankreatitis (E) | <input type="checkbox"/> Prader Willi (HE) | |
| <input type="checkbox"/> Holt-Oram (E) | | |

Andere Verdachtsdiagnose/Fragestellung:

Bemerkungen/klinische Daten:

Bitte legen Sie die vollständig ausgefüllte und unterschriebene EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG bei.
² Bitte legen Sie die vollständig ausgefüllte und unterschriebene KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG bei.

Proben bitte bruchsticher und temperaturgeschützt (optimal 10-25 °C) verpacken.

¹ 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

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.