

**Laborleitung: Dr. G. Webersinke / Doz. O. Zach**

**Medizinische Leitung:**

Inst. f. klin. Pathologie und Molekularpathologie,

**Prof. Dr. F. Moinfar /**

Hämatologie & Onkologie, **Prof. Dr. A. Petzer**

Ordensklinikum Linz GmbH

Barmherzige Schwestern

A-4010 Linz, Seilerstätte 4

**Telefon 0732 / 7677-7597**

**Fax 0732 / 7677-7537**

e-mail: [LMGD@ordensklinikum.at](mailto:LMGD@ordensklinikum.at)

http:// [www.ordensklinikum.at/LMGD](http://www.ordensklinikum.at/LMGD)

**Patientenetikette**

**Geschlecht:**  ♂  ♀

**Patient:** Name, Geburtsdatum, Soz.Vers., Adresse, inkl. PLZ

**Ethnische Herkunft** (v.a. bei **CF** Abklärung wichtig!):

## Zuweisung zur humangenetischen Diagnostik

Absender (bitte genaue Anschrift)	Diagnose, Fragestellung, klinische Symptomatik, Anamnese
<b>Stempel / Kontaktperson:</b>	<b>Endbericht fertig bis:</b>

### Untersuchungsmaterial

- Peripheres Blut  normale DNA Menge  DNA Großpräp  DNA retour an KUK  
 (10ml  EDTA /  Heparin - keine Barricore-Röhrchen!)
- Chorionzotten (  nativ /  kultiviert)  Amnionflüssigkeit (  nativ /  kultiviert)
- Chromosomensuspension  Sonstiges: .....

**Datum/Zeit der Probenentnahme:** \_\_\_\_\_ **Durchführender Arzt:** \_\_\_\_\_

### Erwünschte Untersuchung

- Chromosomenanalyse (extern durchgeführt)** (Heparin-Material benötigt – mischen nicht zentrifugieren!)
- Molekularbiologie** (EDTA-Material benötigt – mischen nicht zentrifugieren!)
- Hämochromatose (HFE C282Y, H63D, S65C)
- Cystische Fibrose (CFTR-Mutationen)  Y-Chromosom-Deletionen (SRY, AZFa, AZFb, AZF)
- Fragiles X-Syndrom (Trinukleotidrepeatbestimmung)  Duchenne'sche MD MLPA (Xp21.2; DMD-Gen)
- Spinale Muskelatrophie MLPA (5q13 ; SMN1, SMN2-Gen)  Beckwith-Wiedemann / Silver Russel S. MLPA (11p15)
- Prader Willi / Angelman Syndrom MLPA (15q11)  Charcot-Marie-Tooth / HNPP MLPA (17p11.2)
- Ausschluss maternaler Kontamination (STR-Analyse)
- SNP Array** (SNP Array Gesamtgenom)
- Hereditäre Tumorerkrankung** Next Generation Sequencing, MLPA, SangerSeq  
 (z.B. HBOC, Lynch, LiFraumeni, MEN1/2,.... weitere auf Anfrage – bitte im Diagnosefeld spezifizieren)
- Weiterführende Genanalytik .....

**Nicht akkreditierte Parameter:**

- Zöliakie** (HLA DQ2, HLA DQ8)  **Familiäres Mittelmeerfieber** (MEFV)  **Mb. Meulengracht** (UGT1A1)

### Einverständniserklärung – verpflichtend mitzuschicken!

**Laborleitung: Dr. G. Webersinke / Doz. O. Zach**

**Medizinische Leitung:**

Inst. f. klin. Pathologie und Molekularpathologie,

**Prof. Dr. F. Moinfar /**

Hämatologie & Onkologie, **Prof. Dr. A. Petzer**

Ordensklinikum Linz GmbH

Barmherzige Schwestern

A-4010 Linz, Seilerstätte 4

**Telefon 0732 / 7677-7597**

**Fax 0732 / 7677-7537**

e-mail: [LMGD@ordensklinikum.at](mailto:LMGD@ordensklinikum.at)

http:// [www.ordensklinikum.at/LMGD](http://www.ordensklinikum.at/LMGD)

## Patientenetikette

**Geschlecht:**  ♂  ♀

**Patient:** Name, Geburtsdatum, Soz.Vers., Adresse, inkl. PLZ

## Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Ich bin damit einverstanden, dass bei mir ( bei meinem Kind/Besuchwaltetem) eine genetische Analyse zur Abklärung der klinischen Diagnose / des Überträgerstatus durchgeführt wird. Ich wurde von meinem behandelnden Arzt über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der Genanalyse sowie mögliche Fehlerquellen aufgeklärt. Sollte eine Untersuchung in unserem Labor nicht möglich sein, stimme ich der Durchführung des Tests in einem anderen Labor zu.

Ich stimme einer molekulargenetischen Analyse zu hinsichtlich Verdacht/Abklärung/Therapieplanung auf

(z.B. Erkrankung, Untersuchung, Genlocus)

Untersuchung:  Diagnostisch  Prädiktiv  Überträgerstatus

Nach § 71a Gentechnikgesetz dürfen Ergebnisse aus genetischen Analysen des Typs 2 und 3 nur sofern der Patient dem nicht schriftlich widersprochen hat, in Arztbriefen und Krankengeschichten dokumentiert werden. Auf die Möglichkeit des Widerspruches ist in der Beratung hinzuweisen.

Ich wurde über die Dokumentation der Untersuchungsergebnisse in Arztbriefen bzw. Krankengeschichten informiert

Ich lehne die Dokumentation der Untersuchungsergebnisse ab

Ich erlaube eine Befundübermittlung an meinen betreuenden Arzt (ggf. Name des Arztes und Ort angeben!):

Genetische Untersuchungen könnten unklare Befunde oder Zufallsbefunde ergeben, auch ohne Zusammenhang mit der ursprünglichen Diagnose. Ich wurde vom beratenden Arzt über die speziellen Umstände informiert und möchte bei **relevanten Zufallsbefunden...**

- grundsätzlich informiert werden
- nur bei möglicher Vorbeugung/Therapie informiert werden
- grundsätzlich NICHT informiert werden

**Überschüssiges Probenmaterial** wird nach Abschluss aller Untersuchungen archiviert. Es könnte als Qualitätskontrollmaterial bei Untersuchungen oder anonymisiert in der Forschung zum Verständnis der Erkrankung eine wesentliche Rolle spielen.

Ich bin mit der Verwendung von anonymisiertem überschüssigem Material für Qualitätskontrollen und wissenschaftliche Zwecke **nicht** einverstanden.

Name der/s Ratsuchenden / Patientin/en (Blockschrift)

Datum

Unterschrift

Ärztin/Arzt (Blockschrift)

Datum

Unterschrift

Die Aufklärung muss nach §69 GTG durch einen in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt oder einen Facharzt für das entsprechende Indikationsgebiet durchgeführt werden.