Universitätsinstitut für Humangenetik der PMU
VORSTAND: PRIVATDOZENT DR. MED. DIETER KOTZOT
(INTERIMISTISCHE LEITUNG)

UNIKLINIKUM SALZBURG
LANDESKRANKENHAUS

ZUWEISUNG ZUR HUMANGENETISCHEN DIAGNOSTIK (postnatal)

ANGABEN ÜBER ZUWEISENDE/N (Stempel oder BLOCKSCHRIFT)

Nachname: .....
Klinik/Abteilung: .....
Straße/PLZ/Ort: .....
Telefon/Mail: .....

KOSTENÜBERNAHME

☐ Überweisungsschein liegt bei
☐ Rechnung an Krankenhaus/Einrichtung
☐ Privatrechnung an Patient/in

ANGABEN ÜBER PATIENT/IN (Patientenetikett oder BLOCKSCHRIFT und für korrekte Diagnostik-Abwicklung vollständig ausfüllen!)

Nachname: ..... Geburtsdatum: .....
Vorname: ..... Geschlecht: ☐ männlich
Straße/PLZ/Ort: ..... ☐ weiblich
Fragestellung: .....
Patient/in ist: ☐ symptomatisch ☐ asymptomatisch
☐ Indexpatient/in ☐ nicht Indexpatient/in ⇨ Name IndexPatient/in: .....
Familienstammbaum: ☐ liegt bei ☐ nicht relevant/vorhanden
Klin. Informationen: ☐ liegen bei ☐ nicht relevant/vorhanden
Anmerkungen: .....

GEWÜNSCHTE UNTERSUCHUNG (unterzeichnete Einverständniserklärung verpflichtend mitsenden!)

☐ **(Molekular)Zytogenetische Analyse: NATRIUM- oder LITHIUM-HEPARIN-BLUT (5-10 ml, Neugeborene 1-3 ml)**
○ **Karyogramm (Chromosomenanalyse)** ○ **FISH**

☐ **Molekulargenetische Analyse: EDTA-BLUT (5-10 ml, Neugeborene 1-3 ml)**

- ☐ DNA-Versand
- ☐ DNA-Asservierung
- ☐ EDTA-Vollblut-Versand (nur nach Rücksprache mit der Abteilung)
- ☐ Y-Screening bei Azoospermie/Oligozoospermie (AZF, SRY)
- ☐ Y-Ausschluss bei Turner-Syndrom (SRY)
- ☐ Cystische Fibrose (CFTR) & CFTR –assoziierte Krankheiten
  Ethnische Herkunft: .....
- ☐ Fragiles X-Syndrom (FMR1)
- ☐ Prämature Ovarialinsuffizienz (FMR1)
- ☐ X-Inaktivierungsmuster
- ☐ Morbus Huntington
  - ○ diagnostisch
  - ○ prädiktiv (genetische Beratung vor Diagnostik erforderlich!)
- ☐ Microarray (Molekulare Karyotypisierung)
- ☐ Connexin26-bedingte autosomal vererbte Hörstörung (GJB2 + GJB6)
- ☐ Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom
- ☐ Mikrodeletions-/duplikationssyndrome
- ☐ Charcot-Marie-Tooth 1A (CMT1/HNPP Region)
- ☐ Muskeldystrophie Becker/Duchenne (DMD)
- ☐ RETT-Syndrom (MECP2)
- ☐ SHOX-Analyse (SHOX)
- ☐ Spinale Muskeldystrophie (SMA)
- ☐ Angelman-Syndrom
- ☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom
- ☐ Prader-Willi-Syndrom
- ☐ Pseudohypoparathyroidismus Typ 1b
- ☐ Silver-Russell-Syndrom
- ☐ Myotone Dystrophie (DMPK)
- ☐ Exom (genetische Beratung vor Diagnostik erforderlich – nur nach Rücksprache mit Abteilung)
- ☐ Sonstige Anfrage (Gen, OMIM – nur nach Rücksprache mit Abteilung): .....

Für die jeweiligen Analysen werden benötigt:

- ✓ **Untersuchungsmaterial (Art des Probenmaterials siehe gewünschte Untersuchung)**
- ✓ **schriftliche Einverständniserklärung des Patienten/der Patientin oder dessen/deren Sachwalter * (Formular abrufbar unter www.salk.at/3397.html)**
- ✓ **bei ambulanten Patienten ist ein chefärztlich bewilligter Überweisungsschein erforderlich**

Hiermit bestätige ich, dass mir das schriftliche Einverständnis des Patienten/der Patientin zur Durchführung der oben gewählten Untersuchung(en) vorliegt und eine Beratung entsprechend dem Österr. Gentechnikgesetz stattgefunden hat.

.....	.....	.....
Datum	**Nachname/Vorname einsendende/r Arzt/Ärztin (BLOCKSCHRIFT)**	**Unterschrift einsendende/r Arzt/Ärztin**

* Nach §69 des Gentechnikgesetzes darf eine genetische Analysen nur durchgeführt werden, wenn die zu untersuchenden Person (Erziehungsberechtigter bei unmündigen Personen, Sachwalter bei Personen bei denen ein Sachwalter bestellt ist) schriftlich bestätigt hat, dass sie durch einen Facharzt für Humangenetik/Medizinische Genetik oder einen für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt über Wesen, Tragweite und Aussagekraft der Analyse aufgeklärt wurde und aufgrund dieses Wissens mit der Analyse einverstanden ist.

Wir streben nach kontinuierlicher Verbesserung. Sollten Sie diesbezüglich Vorschläge für die von uns angebotenen Dienstleistungen haben, freuen wir uns auf ihre schriftlichen Rückmeldungen mittels Feedback-Bogen (auf unserer Homepage zu finden), oder per Mail an untenstehende Mailadresse.