Universitätsinstitut für Humangenetik der PMU
VORSTAND: UNIV.-PROF. DR. MED. DOMINIK WESTPHAL

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 BETROFFENE:N /RATSUCHENDE:N (Patientenetikett oder BLOCKSCHRIFT und für korrekte Diagnostik-Abwicklung vollständig ausfüllen!)

Nachname: ..... Geburtsdatum: .....
Vorname: ..... Geschlecht: ☐ männlich
Straße/PLZ/Ort: ..... ☐ weiblich
Fragestellung: .....
Probenahme: Datum**:** ..... Uhrzeit: .....
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!)

Bitte angeben: ☐ Single (nur Indexfall) ☐ Trio (Indexfall mit Eltern)

☐ (Molekular)Zytogenetische Analyse: NATRIUM- oder LITHIUM-HEPARIN-BLUT (5-10 ml, Neugeborene 1-2 ml)
☐ Karyogramm (Chromosomenanalyse) ☐ FISH

☐ Molekulargenetische Analyse: EDTA-BLUT (5-10 ml, Neugeborene 1-2 ml)

Exom/Panel (in diesem Fall erfolgt eine Phänotyp-basierte Auswertung von NGS-Daten)

Bitte Erkrankung angeben: .....

Oder spezifische Untersuchung ankreuzen:

☐ Androgenitales Syndrom / CYP21A2
☐ Beckwith-Wiedemann-Syndrom
☐ Cystische Fibrose (CFTR) & CFTR –assoziierte Erkrankungen
☐ Fragiles X-Chromosom (FMR1) –assoziierte Erkrankungen
☐ Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / BRCA1/BRCA2
☐ Hereditary Breast and Ovarian Cancer Panel / HBOC Zusatzgene
☐ Y-Screening bei Azoospermie / Oligozoospermie (AZF, SRY)
☐ Microarray (Molekulare Karyotypisierung)
☐ Morbus Huntington
☐ Muskeldystrophie Becker / Duchenne (DMD)
☐ Myotone Dystrophie (DMPK)
☐ Prader-Willi-Syndrom / Angelman Syndrom
☐ SHOX-Analyse (SHOX)
☐ Silver-Russell Syndrom
☐ Spinale Muskelatrophie (SMA)

☐ Sonstige DNA-Anforderungen
☐ DNA-Versand
☐ DNA-Asservierung
☐ Nachforderung zu bereits im Labor vorhandener DNA-Probe

Bei pränatalen Untersuchungen bitte separaten Anforderungsschein beachten!

Für die jeweiligen Analysen werden benötigt:
- ✓ **Untersuchungsmaterial (Art des Probenmaterials siehe gewünschte Untersuchung)**
- ✓ **schriftliche Einverständniserklärung des/der Betroffenen/Ratsuchenden oder dessen/deren Erziehungsberechtigte/r oder Erwachsenenvertreters/in* (Formular abrufbar unter https://salk.at/campus-lkh/humangenetik)**

Hiermit bestätige ich, dass mir das schriftliche Einverständnis des/der Betroffenen / Ratsuchenden 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 Analyse des Typs 2, 3 oder 4 nur durchgeführt werden, wenn die zu untersuchende Person (bzw. Erziehungsberechtigter bei unmündigen Minderjährigen oder bestellter Erwachsenenvertreter) 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.