

## Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik

### PATIENT

Zuname:

Vorname:

männlich     weiblich

SV-Nr.: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

### EINSENDER

Ansprechpartner (Druckschrift):

Telefon:

Abnahmedatum:

Unterschrift:

Klinikstempel/Praxisstempel:

### KOSTENTRÄGER:

Einsender

Patient (*Bitte unbedingt vom Patienten unterschriebene **Kostenübernahmeerklärung** inkl. Kontaktadresse beilegen!*)

### Screeninguntersuchungen

**Chromosomen** (5 ml Heparinblut)

**CGH/SNP Array** (2 ml EDTA Blut)

**MLPA Subtelomere** (für alle MLPA Untersuchungen insgesamt 2 ml EDTA Blut)

**MLPA Mikrodeletions-/Mikroduplikationssyndrome**

**MLPA X-assoziierte mentale Retardierungssyndrome**

### Spezifische Fragestellungen

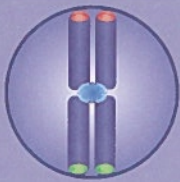
(H: 5 ml Heparinblut; E: 2 ml EDTA Blut)

- |   |  |   |
|---|--|---|
| <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Achondroplasie E</li><li><input type="checkbox"/> Adrenogenitales Sy CYP21A2 HE</li><li><input type="checkbox"/> Alagille Sy E</li><li><input type="checkbox"/> Angelman HE</li><li><input type="checkbox"/> Apert E</li><li><input type="checkbox"/> Azoospermie AZF HE</li><li><input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann HE</li><li><input type="checkbox"/> Blackfan-Diamond ° RPS19 E</li><li><input type="checkbox"/> CATCH 22/di George HE</li><li><input type="checkbox"/> Cong. nephrot. Sy E:<br/>° NPHS1; ° NPHS2; ° WT1</li><li><input type="checkbox"/> Cornelia de Lange HE</li><li><input type="checkbox"/> Cri du Chat HE</li><li><input type="checkbox"/> CVID E:<br/>° TNFRSF13B; ° TNFRSF13C</li><li><input type="checkbox"/> Cystische Fibrose E</li><li><input type="checkbox"/> Denys-Drash-/Frasier E</li><li><input type="checkbox"/> Fam. Mittelmeerfieber E</li><li><input type="checkbox"/> Fragiles X HE</li><li><input type="checkbox"/> Fructoseintoleranz E</li><li><input type="checkbox"/> Hämochromatose E</li><li><input type="checkbox"/> Hered. Albright Osteodystr. E</li><li><input type="checkbox"/> Hered. Pankreatitis E</li><li><input type="checkbox"/> Holt-Oram E</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Hyperbilirub., Meulengracht E</li><li><input type="checkbox"/> Hyperhomocysteinämie E</li><li><input type="checkbox"/> Hyper-IgM Immundef, X-chr E</li><li><input type="checkbox"/> ICF H</li><li><input type="checkbox"/> Kallmann Sy 1 HE</li><li><input type="checkbox"/> Kallmann Sy 2 HE</li><li><input type="checkbox"/> Laktoseintoleranz E</li><li><input type="checkbox"/> Lissenzephalie 1 E:<br/>° DCX; ° PAFAH1B1; ° TUBA1A</li><li><input type="checkbox"/> Miller-Dieker HE</li><li><input type="checkbox"/> MODY Typ 2 E</li><li><input type="checkbox"/> MODY Typ 3 E</li><li><input type="checkbox"/> Nijmegen HE</li><li><input type="checkbox"/> Noonan HE</li><li><input type="checkbox"/> Osteopetrosis E:<br/>° TCIRG1; ° OSTM1; ° CICN7</li><li><input type="checkbox"/> Pelizaeus Merzbacher HE</li><li><input type="checkbox"/> Period. Fieber (Hyper-IgD) E</li><li><input type="checkbox"/> Period. Fieber (Muckle-Wells) E</li><li><input type="checkbox"/> Period. Fieber (TRAPS) E</li><li><input type="checkbox"/> Persist. Müller-Gang II E</li><li><input type="checkbox"/> Pfeiffer Sy E</li><li><input type="checkbox"/> Prader Willi HE</li><li><input type="checkbox"/> Premature Ovarian Failure E:<br/>° FMR1; ° BMP15</li></ul> | <ul style="list-style-type: none"><li><input type="checkbox"/> Prog. myokl. Epilepsie (Unverricht-Lundborg) E</li><li><input type="checkbox"/> Pseudohypoaldost. I (MLR) E</li><li><input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyr. I E</li><li><input type="checkbox"/> Rett HE</li><li><input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi HE</li><li><input type="checkbox"/> Silver-Russell HE</li><li><input type="checkbox"/> Sotos HE</li><li><input type="checkbox"/> Torsionsdystonie, aut. dom. E</li><li><input type="checkbox"/> Transthyretin Amyloidose E</li><li><input type="checkbox"/> Tumöröse Calcinose E:<br/>° FGF23; ° GALNT3; ° KL</li><li><input type="checkbox"/> Wachstumshormoninsensivitätssy E</li><li><input type="checkbox"/> WHIM E</li><li><input type="checkbox"/> Williams-Beuren HE</li><li><input type="checkbox"/> Wiskott Aldrich E</li><li><input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn HE</li><li><input type="checkbox"/> X-chr. lymphoprolif. Erkr. (XLP) E<br/>° SH2D1A; ° XIAP</li><li><input type="checkbox"/> X-Inaktivierungsmuster E</li><li><input type="checkbox"/> Zöliakie E</li><li><input type="checkbox"/> Zuckerintoleranz (LCT, ALDOB) E</li></ul> |
|---|--|---|
- Vollständiges Leistungsangebot entnehmen Sie bitte der Preisliste auf [www.medgen.at](http://www.medgen.at)**

Andere Verdachtsdiagnose/Fragestellung:

Bemerkungen/klinische Daten:

**Bitte legen Sie die EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG bei und beachten Sie die jeweils gültigen gesetzlichen Versandvorschriften der Post für biologisches Material!**



## Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung

Ich, ..... geboren am ..... bestätige, dass ich  
(Vor- und Nachname)

durch Frau / Herr Dr. .... über das Wesen, die Tragweite,  
(Name des aufklärenden Arztes)

Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen der geplanten genetischen Analyse aufgeklärt worden bin.

Ich bin damit einverstanden, dass an einer von mir bzw. meiner / meinem

..... geboren am .....  
(Verwandtschaftsgrad) (Name)

entnommenen Probe eine genetische Untersuchung hinsichtlich des Verdachts auf

..... durchgeführt wird.  
(Erkrankung)

Mir ist bekannt, dass ich diese Einverständniserklärung jederzeit widerrufen kann. Ich werde medgen.at schriftlich darüber informieren.

Ich nehme zur Kenntnis, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zum Zweck der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und eventuell nachfolgender klärender Zusatzuntersuchungen aufbewahrt wird.

.....  
(Ort und Datum) (Unterschrift des Patienten bzw. der Eltern) (Unterschrift des anwesenden Arztes)

Das neue Gentechnikgesetz schreibt im §69 vor, dass Genanalysen nur nach Vorliegen einer schriftlichen Bestätigung der zu untersuchenden Person/des Erziehungsberechtigten/des entsprechenden Sachwalters durchgeführt werden dürfen, dass sie zuvor durch einen in Humangenetik/medizinische 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.