



Laborleitung:
Dr. Gerald Webersinke
Doz. Dr. Otto Zach

Medizinische Leitung:
Prof. Dr. F. Moinfar Inst. f. klin. Pathologie und Molekulärpathologie
Priv.-Doz. Dr. H. Rumpold, Hämatologie & Onkologie

Ordensklinikum Linz Barmherzige Schwestern
Seilerstraße 4, A-4010 Linz
Probenanlieferung: Stifterstraße 3 (3. OG), A-4010 Linz
Telefon: 0732 / 7677-7597
e-mail: LMGD@ordensklinikum.at
Web: www.ordensklinikum.at/LMGD

Einsender

Stempel / Kontaktperson:

Zuweisung zur Exom Diagnostik

(ausschließlich für das Ordensklinikum!)

Patientenetikett Indexpatient (Kind bei Trio-Exom)

Patientenname bzw. -etikett auf jedem Bogen der Zuweisung anbringen!

Patientenetikett Mutter (Trio-Exom)

Nicht organisierbar folgt am

Patientenetikett Vater (Trio-Exom)

Nicht organisierbar folgt am

Für Exomanalysen nach phänotypischen Eigenschaften **unbedingt elterliches Blut mitschicken** (Trioanalyse)

Untersuchungsmaterial

Peripheres Blut (**10ml** EDTA - keine Barricore-Röhrchen!) Sonstiges:

Datum/Zeit der Probenentnahme: _____ **Durchführender Arzt:** _____

Erwünschte Untersuchung

Exom-Analyse nach Phänotyp (bitte passende **HPO Begriffe** im folgenden Zusatzbogen ankreuzen oder eintragen!)

Ergänzende Analytik (kein zweiter Zuweisungszettel notwendig!)

- SNP-Array**
- Fragiles X-Syndrom** (Trinukleotidrepeatbestimmung)

Einverständniserklärung von allen Personen nach GTG verpflichtend mitzuschicken!

Bitte die Zuweisung direkt ausdrucken und nicht kopieren, damit die QR-Codes gut leserlich bleiben.

Patientenettikett/Name

Phänotypbeschreibung/HP Begriffe lt. Human Phenotype Ontology (<https://hpo.jax.org>)
(zutreffende unten ankreuzen; sonst ergänzen - bitte Diagnose, klinische Symptomatik, Anamnese anführen)

Diagnose, zusätzliche HPO Begriffe

- | | | |
|---|------------------------------------|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> MR-Befund vorhanden: | <input type="checkbox"/> auffällig | <input type="checkbox"/> unauffällig |
| <input type="checkbox"/> Augenuntersuchung erfolgt: | <input type="checkbox"/> auffällig | <input type="checkbox"/> unauffällig |
| <input type="checkbox"/> Audiologie erfolgt: | <input type="checkbox"/> auffällig | <input type="checkbox"/> unauffällig |
| <input type="checkbox"/> EEG durchgeführt: | <input type="checkbox"/> auffällig | <input type="checkbox"/> unauffällig |
| <input type="checkbox"/> Stoffwechselscreening: | <input type="checkbox"/> auffällig | <input type="checkbox"/> unauffällig |

Wenn auffällig, was?

Weitere relevante Befunde:

Phänotypische Merkmale der Eltern:

Familienanamnese:

Patientenetikett/Name

Für eine optimale diagnostische Auswertung der Exomdaten ist eine möglichst präzise phänotypische Beschreibung entscheidend. Bitte verwenden Sie spezifische HPO-Begriffe (Human Phenotype Ontology). Allgemeine Begriffe sollten möglichst vermieden werden, wenn spezifischere Alternativen existieren. Falls ein benötigter HPO-Begriff nicht in der folgenden Liste enthalten ist, suchen Sie bitte unter: <https://hpo.jax.org> und ergänzen Sie den passenden Begriff.

Entwicklung

<input type="checkbox"/> globaler Entwicklungs- rückstand HP:0001263	<input type="checkbox"/> Intelligenzminderung HP:0001249	<input type="checkbox"/> Aufmerksamkeitsstörung HP:5200044
<input type="checkbox"/> Regression der Entwicklung HP:0002376	<input type="checkbox"/> Sprechapraxie HP:0011098	<input type="checkbox"/> Autismus HP:0000717
<input type="checkbox"/> Sprachentwicklungsstörung HP:0000750	<input type="checkbox"/> Motorischer EWR HP:0001270	<input type="checkbox"/> Hochfunktionaler Autismus HP:0000753

Kopf

<input type="checkbox"/> Makrozephalie HP:0000256	<input type="checkbox"/> Kraniosynostose HP:0001363	<input type="checkbox"/> Plagiozephalie HP:0001357
<input type="checkbox"/> Mikrozephalie HP:0000252	<input type="checkbox"/> Brachyzephalie HP:0000248	<input type="checkbox"/> Turrizephalie HP:0000262

Dysmorphien

<input type="checkbox"/> okulärer Hypertelorismus HP:0000316	<input type="checkbox"/> dichte Augenbrauen HP:0000574	<input type="checkbox"/> kurzes Philtrum HP:0000322
<input type="checkbox"/> okulärer Hypotelorismus HP:0000601	<input type="checkbox"/> Synophris HP:0000664	<input type="checkbox"/> langes Philtrum HP:0000343
<input type="checkbox"/> Epikanthus HP:0000286	<input type="checkbox"/> abnorme Ohrmuschelform HP:0000356	<input type="checkbox"/> schmale Oberlippe HP:0000219
<input type="checkbox"/> nach oben gerichtete Lidachsen HP:0000582	<input type="checkbox"/> tiefesitzende Ohren HP:0000369	<input type="checkbox"/> breiter Mund HP:0000154
<input type="checkbox"/> nach unten gerichtete Lidachsen HP:0000494	<input type="checkbox"/> breiter Nasenrücken HP:0000431	<input type="checkbox"/> Lippen-Kiefer-Gaumenspalte HP:0000202
<input type="checkbox"/> mandelförmige Augen HP:0007874	<input type="checkbox"/> lange Nase HP:0003189	<input type="checkbox"/> grobe Gesichtszüge HP:0000280

Augen/Sehen

<input type="checkbox"/> Strabismus HP:0000486	<input type="checkbox"/> Myopie HP:0000545	<input type="checkbox"/> Ptose HP:0000508
<input type="checkbox"/> Astigmatismus HP:0000483	<input type="checkbox"/> Kolobom HP:0000589	<input type="checkbox"/> Nystagmus HP:0000639
<input type="checkbox"/> Hypermetropie HP:0000540	<input type="checkbox"/> Katarakt HP:0000518	<input type="checkbox"/> Glaukom HP:0000501

Hören

<input type="checkbox"/> Hörstörung HP:0000365	<input type="checkbox"/> Schallempfindungs- schwerhörigkeit HP:0000407	<input type="checkbox"/> Schallleitungsschwerhörigkeit HP:0000405
---	---	--

Haut

<input type="checkbox"/> Hyperpigmentierung der Haut HP:0000953	<input type="checkbox"/> Cafe-au-lait Fleck HP:0000957	<input type="checkbox"/> Hautausschlag HP:0000988
<input type="checkbox"/> Hypopigmentierung der Haut HP:0001010	<input type="checkbox"/> überdehnbare Haut HP:0000974	<input type="checkbox"/> Pachydermie HP:0001072

Bitte diese Seite direkt ausdrucken und nicht kopieren, damit die QR-Codes gut leserlich bleiben!

Hinweis: Gültiges Dokument, **Revision:** 1, **Freigabedatum:** 28.01.2026, **ID:** 9fdd7e2-d02f-40b0-8482-469a4ebb4f96

Autor/Bearbeiter: Pirklbauer Nadine

Freigeber: Webersinke Gerald

Patientenettikett/Name

Skelettale Anomalien

<input type="checkbox"/> Skoliose HP:0002650	 <input type="checkbox"/> hypermobile Gelenke HP:0001382	 <input type="checkbox"/> Trichterbrust HP:0000767
<input type="checkbox"/> Kyphose HP:0002808	 <input type="checkbox"/> Hyperlordose HP:0003307	 <input type="checkbox"/> Kielbrust HP:0000768

Extremitäten

<input type="checkbox"/> Syndaktylie HP:0001159	 <input type="checkbox"/> Klinodaktylie HP:0030084	 <input type="checkbox"/> Plattfuß HP:0001763
<input type="checkbox"/> Brachydaktylie HP:0001156	 <input type="checkbox"/> Arachnodaktylie HP:0001166	 <input type="checkbox"/> Klumpfuß HP:0001762
<input type="checkbox"/> Kamptodaktylie HP:0012385	 <input type="checkbox"/> Polydaktylie HP:0010442	 <input type="checkbox"/> Hohlfuß HP:0001761
<input type="checkbox"/> breite Daumen HP:0011304	 <input type="checkbox"/> Sandalenlücke HP:0001852	 <input type="checkbox"/> Knickfuß HP:0008081

Muskel Anomalien

<input type="checkbox"/> Muskeldystrophie HP:0003560	 <input type="checkbox"/> Belastungsintoleranz HP:0003546	 <input type="checkbox"/> Myotonie HP:0002486
<input type="checkbox"/> Myopathie HP:0003198	 <input type="checkbox"/> Hypotonie HP:0001252	 <input type="checkbox"/> Rhabdomyolyse HP:0003201
<input type="checkbox"/> Muskelschwäche HP:0001324	 <input type="checkbox"/> Gelenkkontraktur HP:0034392	 <input type="checkbox"/> CK-Erhöhung im Blut HP:0003236

Neurologische Symptome

<input type="checkbox"/> Ataxie HP:0001251	 <input type="checkbox"/> auffälliges EEG HP:0002353	 <input type="checkbox"/> Apraxie HP:0002186
<input type="checkbox"/> Dystonie HP:0001332	 <input type="checkbox"/> Areflexie HP:0001284	 <input type="checkbox"/> Cerebralparese HP:0100021
<input type="checkbox"/> Epilepsie HP:0001250	 <input type="checkbox"/> Hyporeflexie HP:0001265	 <input type="checkbox"/> Spastizität HP:0001257

ZNS Anomalien

<input type="checkbox"/> Balkenhypoplasie /-agenesie HP:0007370	 <input type="checkbox"/> periventrikuläre noduläre Heterotopie HP:0032388	 <input type="checkbox"/> Leukodystrophie HP:0002415
<input type="checkbox"/> Gyrierungsstörung HP:0002536	 <input type="checkbox"/> abnorme ZNS Myelinisierung HP:0011400	 <input type="checkbox"/> Hydrozephalus HP:0000238

Urogenitale Anomalien

<input type="checkbox"/> Nierenzyste HP:0000107	 <input type="checkbox"/> Nephrolithiasis HP:0000787	 <input type="checkbox"/> Cryptorchidismus HP:0000028
<input type="checkbox"/> abnorme Nierenmorphologie HP:0012210	 <input type="checkbox"/> Nephrocalcinose HP:0000121	 <input type="checkbox"/> Hypospadie HP:0000047

Kardiovaskuläre Anomalien

<input type="checkbox"/> Ventrikelseptumdefekt HP:0001629	 <input type="checkbox"/> persistierender Ductus arteriosus HP:0001643	 <input type="checkbox"/> Aneurysma HP:0002617
<input type="checkbox"/> Atriumseptumdefekt HP:0001631	 <input type="checkbox"/> persistierendes Foramen ovale HP:0001655	 <input type="checkbox"/> Fallot'sche Tetralogie HP:0001636

Wachstum / Körperbau

<input type="checkbox"/> Kleinwuchs HP:0004322	 <input type="checkbox"/> Gedeihstörung HP:0001508	 <input type="checkbox"/> Small for gestational age HP:0001518
<input type="checkbox"/> Großwuchs HP:0000098	 <input type="checkbox"/> Adipositas HP:0001513	 <input type="checkbox"/> fetale Makrosomie HP:0001520

Bitte diese Seite direkt ausdrucken und nicht kopieren, damit die QR-Codes gut leserlich bleiben!

Hinweis: Gültiges Dokument, Revision: 1, Freigabedatum: 28.01.2026, ID: 9fdd7e2-d02f-40b0-8482-469a4ebb4f96

Autor/Bearbeiter: Pirklbauer Nadine

Freigeber: Webersinke Gerald