

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



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

Ordensklinikum Linz Barmherzige Schwestern  
 Seilerstätte 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 lesbar bleiben.

Patientenetikett/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"/> tiefsitzende 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 lesbar bleiben!







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

Autor/Bearbeiter: Pirklbauer Nadine













Freigeber: Webersinke Gerald

Patientenetikett/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 lesbar bleiben!

Hinweis: Gültiges Dokument, Revision: 1, Freigabedatum: 28.01.2026, ID: 9fddf7e2-d02f-40b0-8482-469a4ebb4f96

Autor/Bearbeiter: Pirklbauer Nadine

Freigeber: Webersinke Gerald