

Laborleitung:

Dr. Gerald Webersinke
Doz. Dr. Otto Zach



Medizinische Leitung:

Prof. Dr. F. Moinefar 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

Patientenetikette

Geschlecht: ☐ ♂ ☐ ♀

Patient: Name, Geburtsdatum, Soz.Vers., Adresse, inkl. PLZ

Zuweisung zur humangenetischen und Panel Diagnostik

Absender (bitte genaue Anschrift)	Diagnose, Indikation, klinische Symptomatik, Anamnese
Stempel / Kontaktperson:	
Untersuchungsmaterial	
☐ Peripheres Blut ☐ normale DNA Menge ☐ DNA Großpräp ☐ DNA retour an KUK (10ml ☐ EDTA / ☐ Heparin - keine Barricore-Röhrchen!) ☐ Chorionzotten (☐ nativ / ☐ kultiviert) ☐ Amnionflüssigkeit (☐ nativ / ☐ kultiviert) ☐ Chromosomensuspension ☐ Sonstiges:	
Datum/Zeit der Probenentnahme: _____ Durchführender Arzt: _____	
Einverständniserklärung nach GTG verpflichtend mitzuschicken!	
Erwünschte Untersuchung	
☐ Chromosomenanalyse (am KUK durchgeführt) molekulargenetische Diagnostik ☐ SNP Array ☐ Angelman Syndrom MLPA (15q11) ☐ ATTR Amyloidose ☐ Beckwith-Wiedemann Syndrom MLPA (11p15) ☐ Charcot-Marie-Tooth Typ 1A / HNPP MLPA (17p11.2) ☐ Duchenne'sche MD, MLPA (Xp21.2; DMD-Gen) ☐ Cystische Fibrose (CFTR Mutationen) Ethnische Herkunft: ☐ Sonstiges (bitte spezifizieren)	
☐ Hereditäre Tumorerkrankungen ☐ BRCA1/2 solitär ☐ HBOC (erweitertes Panel inkl. BRCA1/2) ☐ Lynch-Syndrom	
(Heparin-Material benötigt – mischen, nicht zentrifugieren!) (EDTA-Material benötigt – mischen, nicht zentrifugieren!) ☐ Ausschluss maternaler Kontamination (STR-Analyse) ☐ Fragiles X-Syndrom (Trinukleotidrepeatbestimmung) ☐ Hämochromatose (HFE C282Y, H63D, S65C) ☐ Prader Willi Syndrom MLPA (15q11) ☐ Silver Russel Syndrom MLPA (11p15) ☐ Spinale Muskelatrophie MLPA (5q13; SMN1, SMN2-Gen) ☐ Y-Chromosom-Deletionen (SRY, AZFa, AZFb, AZF) ☐ Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) ☐ hereditäre Polyposis / Darmkrebs ☐ MEN1/2 ☐ sonstiges:	

!! Folgende Untersuchungen werden nur für das Ordensklinikum Linz durchgeführt !!

Panel Diagnostik (Genlisten siehe Homepage)

Neuromuskuläre Erkrankungen

- ☐ Hereditäre Neuropathien
- ☐ Myopathien / Muskeldystrophien
- ☐ Neuromuskuläre Erkrankungen

Nierenerkrankungen

- ☐ Zystische Nierenerkrankungen
- ☐ Nephrolithiasis/Nephrokalzinose
- ☐ Hämaturie

Kardiologische Erkrankungen

- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie
- ☐ Dilatative Kardiomyopathie
- ☐ Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)
- ☐ Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)
- ☐ Brugada Syndrom
- ☐ Long-QT Syndrom
- ☐ Short-QT Syndrom

- ☐ Sonstiges (bitte spezifizieren)

Gastrointestinale Erkrankungen

- ☐ Hereditäre Pankreatitis
- ☐ Familiäre Cholestase (BRIC, PFIC)

Andere systemische Erkrankungen

- ☐ Diabetes und MODY
- ☐ Hereditäre Amyloidose
- ☐ Familiäre Erythrozytose

Klinische Zusatzinformationen