Ordensklinikum Linz | Labor für Molekulargenetische Diagnostik

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

Patientenetikette

Geschlecht: ☐♂ ☐♀
Patient: Name, Geburtsdatum, Soz.Vers., Adresse, inkl. PLZ

Zuweisung zur humangenetischen Diagnostik

Absender (bitte genaue Anschrift)	**Diagnose, Indikation, klinische Symptomatik, Anamnese**
Stempel / Kontaktperson:	**Endbericht fertig bis:** ……..…

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 – verpflichtend mitzuschicken!

Erwünschte Untersuchung

☐ **Chromosomenanalyse (am KUK durchgeführt)** (**Heparin**-Material benötigt – mischen, nicht zentrifugieren!)

molekulargenetische Diagnostik (**EDTA**-Material benötigt – mischen, nicht zentrifugieren!)

☐ 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) ……

☐ 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)

☐ Zöliakie (HLA DQ2, HLA DQ8) *
☐ UGT1A1 (Mb. Meulengracht, Irinotecan) *

☐ Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) *
☐ α-Thalassämie (α-Globin) *

* Analysen nicht im Akkreditierungsumfang

☐ **Tumorerkrankung**: Next Generation Sequencing, MLPA, SangerSeq

(z.B. HBOC, Lynch, LiFraumeni, MEN1/2, Phäochromozytom/Paragangliom... weitere auf Anfrage – bitte im Diagnosefeld spezifizieren)

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

☐ **Panel Sequenzierung** (bitte genaue klinische Angaben im Indikationsfeld; Genlisten siehe Homepage)

- ☐ Amyloidose
- ☐ Diabetes und MODY
- ☐ Erythrozytose (erbliche Formen)
- ☐ Glykosylierungserkrankungen (CDG)
- ☐ Myopathien
- ☐ Neuropathien
- ☐ Niere
- ☐ Pankreatitis
- ☐ Retinopathie

Kardiologische Erkrankungen

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

☐ Sonstiges (bitte spezifizieren) ……...

☐ **Exom Sequenzierung** -> nur bei ausreichender Phänotypbeschreibung, zuvor SNP-Arrayanalyse obligat

Phänotypbeschreibung/HP Terms lt. Human Phenotype Ontology (https://hpo.jax.org/app/)
(ev. auch nicht zutreffende angeben)