

**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

Fax: 0732 / 7677-7537

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
<b>Stempel / Kontaktperson:</b>	<b>Endbericht fertig bis:</b> .....

Untersuchungsmaterial	
<input type="checkbox"/> Peripheres Blut (10ml <input type="checkbox"/> EDTA / <input type="checkbox"/> Heparin - <u>keine Barricore-Röhrchen!</u> )	<input type="checkbox"/> normale DNA Menge <input type="checkbox"/> DNA Großpräp <input type="checkbox"/> DNA retour an KUK
<input type="checkbox"/> Chorionzotten ( <input type="checkbox"/> nativ / <input type="checkbox"/> kultiviert )	<input type="checkbox"/> Amnionflüssigkeit ( <input type="checkbox"/> nativ / <input type="checkbox"/> kultiviert )
<input type="checkbox"/> Chromosomensuspension	<input type="checkbox"/> Sonstiges: .....
<b>Datum/Zeit der Probenentnahme:</b> _____ <b>Durchführender Arzt:</b> _____	

**Einverständniserklärung – verpflichtend mitzuschicken!**

Erwünschte Untersuchung	
<input type="checkbox"/> <b>Chromosomenanalyse (am KUK durchgeführt)</b> <b><u>molekulargenetische Diagnostik</u></b>	<b>(Heparin-Material benötigt – mischen, nicht zentrifugieren!)</b> <b>(EDTA-Material benötigt – mischen, nicht zentrifugieren!)</b>
<input type="checkbox"/> SNP Array	<input type="checkbox"/> Ausschluss maternalen Kontamination (STR-Analyse)
<input type="checkbox"/> Angelman Syndrom MLPA (15q11)	<input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom (Trinukleotidrepeatbestimmung)
<input type="checkbox"/> ATTR Amyloidose	<input type="checkbox"/> Hämochromatose (HFE C282Y, H63D, S65C)
<input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann Syndrom MLPA (11p15)	<input type="checkbox"/> Prader Willi Syndrom MLPA (15q11)
<input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth Typ 1A / HNPP MLPA (17p11.2)	<input type="checkbox"/> Silver Russel Syndrom MLPA (11p15)
<input type="checkbox"/> Duchenne'sche MD, MLPA (Xp21.2; DMD-Gen)	<input type="checkbox"/> Spinale Muskelatrophie MLPA (5q13; SMN1, SMN2-Gen)
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose (CFTR Mutationen) Ethnische Herkunft: .....	<input type="checkbox"/> Y-Chromosom-Deletionen (SRY, AZFa, AZFb, AZF)
<input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte spezifizieren) .....	<input type="checkbox"/> Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV) *
<input type="checkbox"/> Zöliakie (HLA DQ2, HLA DQ8) *	<input type="checkbox"/> α-Thalassämie (α-Globin) *
<input type="checkbox"/> UGT1A1 (Mb. Meulengracht, Irinotecan) *	
* 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)

- |  |                                       |
|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Amyloidose                        | <input type="checkbox"/> Neuropathien |
| <input type="checkbox"/> Diabetes und MODY                 | <input type="checkbox"/> Niere        |
| <input type="checkbox"/> Erythrozytose (erbliche Formen)   | <input type="checkbox"/> Pankreatitis |
| <input type="checkbox"/> Glykosylierungserkrankungen (CDG) | <input type="checkbox"/> Retinopathie |
| <input type="checkbox"/> Myopathien                        |                                       |

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)**