



Institut für Humangenetik  
Neue Stiftingtalstraße 2, A-8010 Graz  
humangenetik@medunigraz.at  
Tel. +43 / 316 / 385-73800  
Fax +43 / 316 / 385-79620

## Untersuchungsauftrag

### Gastrointestinale Erkrankungen

<b>Zuweisende/r Ärztin / Arzt</b> (Bitte Stempel o. Druckschrift)	Kostenübernahme
-------------------------------------------------------------------	-----------------

Name:	<input type="checkbox"/> Überweisungsschein liegt bei
Klinik:	<input type="checkbox"/> Rechnung an Krankenhaus
Straße/Ort:	<input type="checkbox"/> Privatrechnung an Patient/in
Telefon:	
Email-Adresse:	Krankenkasse: .....

<b>Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)</b>
-------------------------------------------------------------

Nachname: .....	Vorname: .....
Geb.Datum: .....	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Adresse: .....	

<b>Folgende Informationen sind für eine korrekte Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!</b>
--------------------------------------------------------------------------------------------------------

<b>Zuweisungsdiagnose:</b> .....
Patient/in ist: <input type="checkbox"/> symptomatisch <input type="checkbox"/> nicht symptomatisch
<input type="checkbox"/> Index-Patient/in <input type="checkbox"/> nicht Index Patient/in → Name der/des Index Patientin/en: .....
Familienstammbaum: <input type="checkbox"/> liegt bei <input type="checkbox"/> nicht relevant/vorhanden
Klinische Informationen: <input type="checkbox"/> liegen bei (Arztbriefe, Befunde, etc.)

Untersuchungsmaterial: .....	Datum der Probenabnahme: .....
<small>(mind. 4 ml EDTA-Blut / 1 ml EDTA-Blut im 1. Lebensjahr bzw. siehe Probenmaterial unter <a href="https://humangenetik.medunigraz.at/">https://humangenetik.medunigraz.at/</a>)</small>	

<b>Gastrointestinale / Hepatologische Erkrankungen</b>
--------------------------------------------------------

<input type="checkbox"/> <b>SERPINA</b> Alpha-1-Antitrypsinmangel (S- + Z-Allel - Exon 2/3/5)	<input type="checkbox"/> <b>CARD15</b> Morbus Crohn (Exon 4/8/11)
<input type="checkbox"/> <b>HFE</b> Hämochromatose (Stufe I p.H63D + p.C282Y Exon 2/4; Stufe II restliche E.)	<input type="checkbox"/> <b>ABCB1 (MDR1)</b> Colitis Ulcerosa (p.11196S - Exon 27)
<input type="checkbox"/> <b>JAG1</b> Alagille Syndrom	<input type="checkbox"/> <b>PRKCSH</b> Polyzystische Lebererkrankung
<input type="checkbox"/> <b>UGT1A1</b> Gilbert-Syndrom / Morbus Meulengracht (TA-Promotorexpansion)	<input type="checkbox"/> <b>ABCC2 (MRP)</b> Dubin Johnson Syndrom

<b>Hereditäre Pankreatitis:</b>
---------------------------------

<input type="checkbox"/> <b>PRSS1</b> Kationisches Trypsinogen
<input type="checkbox"/> <b>SPINK1</b> Kazal-Typ 1 Serinprotease-Inhibitor
<input type="checkbox"/> <b>CFTR</b> Zystische-Fibrose-'transmembrane conductance regulator' (ARMS PCR; 50 häufigste Mutationen)

<b>Cholestasen</b>
--------------------

<input type="checkbox"/> <b>ATP8B1 (FIC)</b> Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 1 ( <b>PFIC1</b> ); Benigne rezurrenente intrahepatische Cholestase Typ 1 ( <b>BRIC1</b> ); Intrahepatische Schwangerschaftscholestase ( <b>ICP</b> )
<input type="checkbox"/> <b>ABCB11 (BSEP)</b> Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 2 ( <b>PFIC2</b> ); Benigne rezurrenente intrahepatische Cholestase Typ 2 ( <b>BRIC2</b> ); Intrahepatische Schwangerschaftscholestase ( <b>ICP</b> )
<input type="checkbox"/> <b>ABCB4 (MDR3)</b> Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 3 ( <b>PFIC3</b> ); Cholelithiasis ( <b>LPAC</b> ); Intrahepatische Schwangerschaftscholestase ( <b>ICP</b> )

Vor Einleitung der molekulargenetischen Untersuchungen erfolgt die Einstufung des optimalen diagnostischen Prozederes [Sanger Sequenzierung und / oder MLPA-Analyse bzw. Next-Generation-Sequencing (NGS)].

<b>Das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/en ist erforderlich!</b> Separates Formular! Abrufbar unter <a href="http://humangenetik.medunigraz.at">http://humangenetik.medunigraz.at</a> (Formulare; Einverständniserklärung)
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

Hiermit wird bestätigt, dass mir (einsendende/r Ärztin/Arzt) das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/Patienten zur Durchführung der oben gewählten humangenetischen Untersuchung vorliegt und eine Beratung entsprechend dem Österr. Gentechnikgesetz erfolgte.

..... Ort, Datum	..... Vorname / Nachname einsendende/r Ärztin/Arzt (Druckschrift)	..... Unterschrift einsendende/r Ärztin/Arzt
---------------------	-------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------------