



## Untersuchungsauftrag

### Molekulargenetische Diagnostik - Allgemein

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

#### Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)

Nachname: ..... Vorname: .....

Geb. Datum: .....  weiblich  männlich

Adresse: .....

#### Folgende Informationen sind für eine korrekte Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!

**Zuweisungsdiagnose:** .....

Patient/in ist:  symptomatisch  nicht symptomatisch

Index-Patient/in  nicht Index Patient/in → Name der/des Index Patientin/en: .....

Familienstammbaum:  liegt bei  nicht relevant/vorhanden

Klinische Informationen:  liegen bei (Arztbriefe, Befunde, etc.)

Untersuchungsmaterial: ..... Datum der Probenabnahme: .....

(mind. 4 ml EDTA-Blut / 1 ml EDTA-Blut im 1. Lebensjahr bzw. siehe Probenmaterial unter <https://humangenetik.medunigraz.at/>)

- |  |  |  |
|--|--|--|
| <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> <b>Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)</b></li> <li><input type="checkbox"/> <b>Cystische Fibrose (CFTR)</b></li> <li><input type="checkbox"/> <b>Hämochromatose (HFE) §</b></li> </ul> <p><b>Syndrome +/- mentaler Retardierung</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Alagille-Syndrom (JAG1)</li> <li><input type="checkbox"/> Angelman-/ Prader-Willi-Syndrom (SNRPN)</li> <li><input type="checkbox"/> DiGeorge-/ VCF-Syndrom (CATCH22)</li> <li><input type="checkbox"/> Fragiles-X-Syndrom (FMR1)</li> <li><input type="checkbox"/> Rett-Syndrom (MECP2)</li> <li><input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel Syndrom, Typ 1 (GPC3)</li> <li><input type="checkbox"/> Wolcott-Rallison Syndrom (EIF2AK3)</li> <li><input type="checkbox"/> X-Inaktivierung</li> <li><input type="checkbox"/> UPD Uniparentale Disomie</li> <li><input type="checkbox"/> PCR-Schnelltest (Chromosomen 13,18,21)</li> <li><input type="checkbox"/> Kopplungsanalyse *</li> </ul> <p>* nur nach Rücksprache<br/>§ nur die häufigste(n) Veränderungen</p> | <p><b>Nutrigenetik</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Alkohol-Intoleranz (ALDH2-E487K) §</li> <li><input type="checkbox"/> Favismus (G6PDH) §</li> <li><input type="checkbox"/> Folat-Defizienz, hereditär (MTHFR) §</li> <li><input type="checkbox"/> Lactose-Intoleranz, hereditär (LCT) §</li> </ul> <p><b>Gerinnungsstörungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Gerinnungsfaktor II (G20210A-Mutation) §</li> <li><input type="checkbox"/> Gerinnungsfaktor V-Leiden (p.R534Q) §</li> <li><input type="checkbox"/> MTHFR (c.677C&gt;T) §</li> </ul> <p><b>Kleinwuchs; Skeletterkrankungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3) §</li> <li><input type="checkbox"/> Crouzon-Syndrom (FGFR2, FGFR3) §</li> <li><input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3) §</li> <li><input type="checkbox"/> Idiopathischer Kleinwuchs (SHOX)</li> <li><input type="checkbox"/> Muenke Syndrom (FGFR3)</li> <li><input type="checkbox"/> Thanatophorer Kleinwuchs (FGFR3) §</li> </ul> | <p><b>Fertilitätsstörungen</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Azoospermie/Oligozoospermie (SRY, AZF1)</li> <li><input type="checkbox"/> CBAVD - Aplasie Vas deferens; bilateral (CFTR)</li> <li><input type="checkbox"/> Prämatüre Ovarialinsuffizienz Typ 1 (FMR1)</li> </ul> <p><b>Verschiedenes</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li><input type="checkbox"/> Fumarathydratase (FH)</li> <li><input type="checkbox"/> Fructose-Intoleranz (HFI) §<br/>(Aldolase B; Keine intestinale FI)</li> <li><input type="checkbox"/> Leber'sche Optikusatrophie (mitochondriell) §</li> <li><input type="checkbox"/> Mal de Meleda (SLURP1)</li> <li><input type="checkbox"/> Schwerhörigkeit, sensorisch (GJB2 (Cx26); GJB6 (Cx30))</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Mutationsnachweis;</b><br/>Bestätigung/Nachweis familiärer Mutationen:<br/>.....</p> <p><input type="checkbox"/> Sonstige * .....</p> |
|--|--|--|

Bemerkungen: .....

#### Das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/en ist erforderlich!

Separates Formular! Abrufbar unter <https://humangenetik.medunigraz.at/> (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