



Untersuchungsauftrag

Molekulargenetische Diagnostik - Allgemein

Zuweisende/r Ärztin / Arzt (Bitte Stempel o. Druckschrift) Name: Klinik: Straße/Ort: Telefon: Email-Adresse:
Kostenübernahme
Überweisungsschein liegt bei
Rechnung an Krankenhaus
Privatrechnung an Patient/in
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:
(min. 4 ml EDTA-Blut / 1 ml EDTA-Blut im 1. Lebensjahr bzw. siehe Probenmaterial unter https://humangenetik.medunigraz.at/)

Adrenogenitales Syndrom (CYP21A2)
Cystische Fibrose (CFTR)
Hämochromatose (HFE)
Syndrome +/- mentaler Retardierung
Alagille-Syndrom (JAG1)
Angelman-/ Prader-Willi-Syndrom (SNRPN)
DiGeorge-/ VCF-Syndrom (CATCH22)
Fragiles-X-Syndrom (FMR1)
Rett-Syndrom (MECP2)
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom, Typ 1 (GPC3)
Wolcott-Rallison Syndrom (EIF2AK3)
X-Inaktivierung
UPD Uniparentale Disomie
PCR-Schnelltest (Chromosomen 13,18,21)
Kopplungsanalyse
Nutrigenetik
Alkohol-Intoleranz (ALDH2-E487K)
Favismus (G6PDH)
Folat-Defizienz, hereditär (MTHFR)
Lactose-Intoleranz, hereditär (LCT)
Gerinnungsstörungen
Gerinnungsfaktor II (G20210A-Mutation)
Gerinnungsfaktor V-Leiden (p.R534Q)
MTHFR (c.677C>T)
Kleinwuchs; Skeletterkrankungen
Achondroplasie (FGFR3)
Crouzon-Syndrom (FGFR2, FGFR3)
Hypochondroplasie (FGFR3)
Idiopathischer Kleinwuchs (SHOX)
Muenke Syndrom (FGFR3)
Thanatophorer Kleinwuchs (FGFR3)
Fertilitätsstörungen
Azoospermie/Oligozoospermie (SRY, AZF1)
CBAVD - Aplasie Vas deferens; bilateral (CFTR)
Prämature Ovarialinsuffizienz Typ 1 (FMR1)
Verschiedenes
Fumarathydratase (FH)
Fructose-Intoleranz (HFI)
Leber'sche Optikusatrophie (mitochondriell)
Mal de Meleda (SLURP1)
Schwerhörigkeit, sensorisch (GJB2 (Cx26); GJB6 (Cx30))
Mutationsnachweis;
Bestätigung/Nachweis familiärer Mutationen:
Sonstige

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