



## Untersuchungsauftrag

Institut für Humangenetik  
Harrachgasse 21/8, A-8010 Graz  
humangenetik@medunigraz.at  
Tel. +43 / 316 / 380-4111  
Fax +43 / 316 / 380-9623

## Monogene Erkrankungen – Klinisches Exom

<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.) – Für die Untersuchung "Klinisches Exom" unbedingt erforderlich!

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>	

### Einzelgen-Diagnostik mittels Next Generation Sequencing (NGS)

- Muskeldystrophie Typ Duchenne (DMD)
- Cystische Fibrose (CFTR)

### NGS-Panels für Monogene Erkrankungen

- Klinisches Exom (TruSight One; Illumina; > 4800 klinisch relevante Gene) \*

#### \* Anforderung nur nach humangenetischer Beratung möglich!

Aufgrund der komplexen klinischen und molekulargenetischen Fragestellungen ist eine Verifikation durch unser Humangenetikboard unerlässlich. Die Einleitung einer molekulargenetischen Diagnostik erfolgt somit nur nach eingehender Beratung und Diskussion innerhalb des genannten Boards, um eine spezifische Evaluierung zu gewährleisten.

### Das schriftliche Einverständnis der/des Patientin/en ist erforderlich! Separates Formular! Abrufbar unter <http://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
---------------------	---	---