

Untersuchungsauftrag

Tumorgenetik

Zuweisende Ärztin / Zuweisender Arzt	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:

Angaben über die Patientin / den Patienten (Etikett)

Nachname: Vorname:

Geb. Datum: männlich weiblich

Adresse:

Folgende Informationen sind für die Einleitung einer Diagnostik unbedingt erforderlich!

Zuweisungsdiagnose:

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

Klinische Informationen: liegen bei (Arztbrief, Befunde, etc.) nicht vorhanden werden nachgereicht

Familienstammbaum: liegt bei nicht relevant/vorhanden bitte im Zuge einer genetischen Beratung am Institut für Humangenetik erheben

Liegen Tumorerkrankungen in der Familie vor? Wenn ja, welche:

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

- Aderhautmelanom
BAP1
- Basalzell-Nävus-Syndrom
CYLD, PTCH1, SUFU
- Cowden-Syndrom
PTEN
- DICER1-Syndrom
DICER1
- Gastrointestinale Stromatumore (GIST)
KIT, NF1, PRKAR1A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
- Lynch-Syndrom (HNPCC)
EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

- Juvenile Polyposis
SMAD4
- Li-Fraumeni Syndrom
TP53
- Magenkarzinom (Hereditary Diffuse Gastric Cancer)
CDH1
- Melanom
BAP1, CDK4, CDKN2A
- Medulläres Schilddrüsenkarzinom
RET-Protoonkogen (nur die häufigsten Varianten)
- Morbus Osler
ACVRL1, ENG, SMAD4

- Neurofibromatose Typ1 / Typ 2
NF1, NF2
- Multiple endokrine Neoplasien (MEN1, MEN2)
CDC73, MEN1, RET
- Nieren-/Schilddrüsenkarzinom
FH, FLCN, MET, PRKAR1A, RET, VHL
- Pankreaskarzinom
BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, STK11

- Paragangiome & Phäochromozytome
NF1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, VHL
- Peutz-Jeghers-Syndrom
STK11
- Polypöse Darmerkrankungen
APC, BMPR1A, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11
- Retinoblastom
RB1
- Tuberöse Sklerose
TSC1, TSC2
- Von-Hippel-Lindau-Syndrom
VHL

Vor Einleitung der Untersuchungen erfolgt die Auswahl des optimalen diagnostischen Vorgehens [Sanger Sequenzierung, NGS (Next-Generation-Sequencing), MLPA-Analyse], dabei kann sich eine Änderung des gewählten Genpanels ergeben. Ferner umfasst die gezielte bioinformatische und molekulargenetische Analyse in erster Linie hochpenetrante Gene, welche bezugnehmend auf die eigen- und familienanamnestischen Angaben der/des Patientin/en erfasst werden. Codierende Bereiche hochpenetranter Gene werden zu 100 % abgedeckt. Weitere Auswertungen im Bereich der Gen-Panel-Diagnostik sind als Screeninguntersuchungen zu betrachten.

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 Unterschrift einsendende/r Ärztin/Arzt
(Druckschrift)