



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

Zuweisende/r Ärztin / 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:	<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich
Adresse:	

Folgende Informationen sind für eine korrekte Abwicklung der Diagnostik unbedingt erforderlich!
Zuweisungsdiagnose:
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 https://humangenetik.medunigraz.at/)</small>	

Gastrointestinale / Hepatologische Erkrankungen	
<input type="checkbox"/> SERPINA Alpha-1-Antitrypsinmangel (S- + Z-Allel - Exon 2/3/5)	<input type="checkbox"/> CARD15 Morbus Crohn (Exon 4/8/11)
<input type="checkbox"/> HFE Hämochromatose (Stufe I p.H63D + p.C282Y Exon 2/4; Stufe II restliche E.)	<input type="checkbox"/> ABCB1 (MDR1) Colitis Ulcerosa (p.11196S - Exon 27)
<input type="checkbox"/> JAG1 Alagille Syndrom	<input type="checkbox"/> PRKCSH Polyzystische Lebererkrankung
<input type="checkbox"/> UGT1A1 Gilbert-Syndrom / Morbus Meulengracht (TA-Promotorexpansion)	<input type="checkbox"/> ABCC2 (MRP) Dubin Johnson Syndrom
Hereditäre Pankreatitis:	
<input type="checkbox"/> PRSS1 Kationisches Trypsinogen	
<input type="checkbox"/> SPINK1 Kazal-Typ 1 Serinprotease-Inhibitor	
<input type="checkbox"/> CFTR Zystische-Fibrose-'transmembrane conductance regulator' (ARMS PCR; 50 häufigste Mutationen)	

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

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

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
---------------------	---	---