Medizinische Universität Graz

**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 Arzt*Ärztin (Bitte Stempel o. Druckschrift)** | Kostenübernahme |
|---|---|
| Name: | ☐ Überweisungsschein liegt bei |
| Klinik: | ☐ Rechnung an Krankenhaus |
| Straße/Ort: | ☐ Privatrechnung an Patient/in |
| Telefon: | |
| Email-Adresse: | Krankenkasse. …….....…… |

**Angaben zum*r Patient*in (Etikett)**

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

Geb.Datum: ..... □ weiblich □ männlich □ divers

Adresse: .....

**Verdachtsdiagnose / Zuweisungsgrund / Klinische Informationen**:

……

Patient*in ist: ☐ symptomatisch ☐ nicht symptomatisch

☐ Index-Patient*in ☐ nicht Index-Patient*in → Name Index-Patient*in: …….....

Untersuchungsmaterial: …….....…… Datum der Probenabnahme: …….....……
Mind. 4 ml EDTA-Blut / 1 ml EDTA-Blut im 1. Lebensjahr, siehe auch Probenmaterial unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Probenmaterial)

### Gastrointestinale / Hepatologische Erkrankungen

| | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|
| ☐ | **Hämochromatose** | *HFE*; häufigste Veränderungen: p.(His63Asp) und p.(Cys282Tyr) | ☐ | **Mb. Crohn** | *NOD2 (CARD15)* häufigste Veränderungen: p.(Arg702Trp), p.(Gly908Arg) und p.(Leu1007Profs*2) |
| ☐ | **Alpha-1-Antitrypsinmangel** | *SERPINA:* S- und Z-Allel | ☐ | **Dubin Johnson-Syndrom** | *ABCC2 (MRP2)* |
| ☐ | **Gilbert-Syndrom / Mb. Meulengracht** | *UGT1A1:* TA-Promotorexpansion | ☐ | **Alagille-Syndrom** | *JAG1* |

### Cholestasen

| | | |
|---|---|---|
| ☐ | ***ATP8B1*** | Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 1 (**PFIC1**); Benigne rekurrente intrahepatische Cholestase Typ 1 (**BRIC1**); Intrahepatische Schwangerschaftscholestase (**ICP**) |
| ☐ | ***ABCB11*** | Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 2 (**PFIC2**); Benigne rekurrente intrahepatische Cholestase Typ 2 (**BRIC2**); Intrahepatische Schwangerschaftscholestase (**ICP**) |
| ☐ | ***ABCB4*** | Progressive familiäre intrahepatische Cholestase Typ 3 (**PFIC3**); Cholelithiasis (**LPAC**); Intrahepatische Schwangerschaftscholestase (**ICP**) |

### Hereditäre Pankreatitis

| | | |
|---|---|---|
| ☐ | ***PRSS1*** | Kationisches Trypsinogen |
| ☐ | ***SPINK1*** | Kazal-Typ 1 Serinprotease-Inhibitor |
| ☐ | ***CFTR*** | Zystische-Fibrose-'transmembrane conductance regulator' (ARMS PCR; 50 häufigste Mutationen) |

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

**Das schriftliche Einverständnis des*der Patient*in ist erforderlich!**
Formular abrufbar unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Einverständniserklärungen)

Hiermit wird bestätigt, dass mir (einsendende*r Arzt*Ärztin) das schriftliche Einverständnis des*der Patient*in zur Durchführung der oben gewählten humangenetischen Untersuchung vorliegt und eine Beratung entsprechend dem Österr. Gentechnikgesetz erfolgte.

| …….. | …….…… | …….…… |
|---|---|---|
| Ort, Datum | Vorname / Nachname einsendende*r Arzt*Ärztin (Druckschrift) | Unterschrift einsendende*r Arzt*Ärztin |


**Alle Untersuchungsaufträge sind als PDF unter https://humangenetik.medunigraz.at (Diagnostik / Untersuchungsaufträge) abrufbar.**
**Medizinische Universität Graz, Neue Stiftingtalstraße 6, 8010 Graz - www.medunigraz.at**
V13_15.01.2024

Rechtsform: Juristische Person öffentlichen Rechts gem. Universitätsgesetz 2002. Information: Mitteilungsblatt der Universität und www.medunigraz.at. DVR-Nr. 210 9494.