

Name, Vorname:
Mustermann
Max

Kontaktadresse:
Musterstraße 1
11111 Musterstadt

Geschlecht: w m

Geburtsdatum:
01/01/2000

Datum Probenabnahme:



Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,
 MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,
 Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig,
 Tel. 0341/9723800 Fax. 0341/9728217

MVZ II UKL

Dringlichkeit: Pränatal Eilig Routine

Kostenübernahme: Ambulant (Ü-Schein) Privat
 Stationär UZSEL-Selektivvertrag Forschung

Vom Labor auszufüllen:
 Datum Probeneingang HUG
 Labor-Nr.

Material: EDTA (≥ 1 ml) PAXgene Fruchtwasser (≥ 20 ml) Hautstanze Anderes:
 Heparin (≥ 2 ml) DNA Chorionzotten (≥ 20 mg) Mundschleimhaut

Indikation/Symptome

V.a. genetisch bedingte Entwicklungsverzögerung und Epilepsie

Entwicklungsverzögerung: mild moderat schwer
 Epilepsie: fokal generalisiert

Großwuchs Adipositas (BMI =)
 Kleinwuchs Mikrozephalie (KU = cm)
 Spastik Makrozephalie (KU = cm)
 Musk. Hypotonie Niereninsuffizienz
 Ataxie Optikusatrophy
 Hirnfehlbildungen Retinitis pigmentosa
 Leukodystrophie Periphere Neuropathie
 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte Organfehlbildungen:
 Myopathie / Muskeldystrophie
 Neurodegenerative Erkrankung
 Thorakale Aortenerweiterung
 Immundefekt / Immundysregulation

Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.

faziale Dymorphien
 sprachlich betonte EV
 generalisierte Epilepsie
 musk. Hypotonie

2 Jahre jüngere Schwester mit ähnlicher
 Symptomatik, FA sonst unauffällig

Angeforderte Diagnostik

NGS-Diagnostik

Exom mit genomweiter CNV-Analyse⁶
 NGS-Panel bei Krebskrankungen⁷ (inkl. HBOC, FAP, HNPCC, TSC und andere)
 Exom ohne CNV-Analyse⁶ (Array bereits durchgeführt)
 Analyse der mitochondrialen DNA⁶ (im Rahmen eines Exoms)
 Trio-Genom auf Forschungsbasis⁵ (Exom unauffällig; Elternblut, EV und ggf. Ü-Schein)*
 Ggf. Fokus auf folgende Gene:

Pränataldiagnostik

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen
 Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse*, Schnelltest (13, 18,
 21, X, Y)^{3*}, mütterl. Kont.-Ausschluss^{3*} und Exom-Seq (SNV und
 CNV)⁶, EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)
 Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:

 (inkl. Chromosomenanalyse*, Kont.-Ausschluss^{3*}, EDTA-Blut der
 Mutter erforderlich)

Spezifische Differentialdiagnostik

Fragiles X-Syndrom/FXTAS^{3*} LHON (3 häufigste path. Varianten)¹
 Prader-Willi- / Angelman-Syndrom^{2,3,4} DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU^{1,2}
 Temple-Syndrom / UPD(14)mat^{2,3,4} UGT1A1-Mangel vor Irinotecan-Therapie¹
 Chorea Huntington (HTT)^{3*} β-Thalassämie (HBB)^{1,2}
 Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR) Maligne Hyperthermie⁶
 50 häufigste pathogene Varianten* Hypercholesterinämie⁶
 Komplettuntersuchung⁷ MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)²
 Beckwith-Wiedemann-Syndrom²

Abortdiagnostik^{3*} (inkl. Chromosomenanalyse und ggf.
 molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)

Variante(n):
 Transkript:

Zytogenetische Diagnostik

Chromosomenanalyse (CA)* Andere angeforderte Diagnostik
 FisH bei Verdacht auf*: (wird ggf. weitergeleitet):

*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss
 eine CA erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt,
 gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.

1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA/qPCR, 3
 Fragmentlängenanalyse, 4 Methylierungsanalyse, 5 NGS-
 Genom, 6 NGS-Exom, 7 NGS-Panel

Asservierung von Untersuchungsmaterial:

Ich bitte um die Asservierung ohne weitere Diagnostik von:
 EDTA PAXgene DNA Zellkultur Anderes:

Einsender*In

Unterschrift, Name (bitte in **DRUCKBUCHSTABEN**),
 Adresse oder Stempel Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist
 gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger*In

Arzt/Ärztin Mustermann

Stempel/Unterschrift



Deutsche
 Akkreditierungsstelle
 D-ML-13195-08-00
 D-ML-22182-01-00

Durch die DAkkS nach DIN EN ISO 15189:2014
 akkreditiertes Medizinisches Laboratorium. Die
 Akkreditierung gilt nur für den in den Urkundenanlagen
 [D-ML-22182-01-00, D-ML-13195-08-00] aufgeführten
 Akkreditierungsumfang. Davon ausgenommen sind die
 hier mit * gekennzeichneten Analysen.

Bemerkungen:

Anforderungsdatum

01/02/2024

Telefon für Rückfragen

11111