

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 Dismorphien**  
**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-Analyse<sup>6</sup>  
 NGS-Panel bei Krebskrankungen<sup>7</sup> (inkl. HBOC, FAP, HNPCC, TSC und andere)  
 Exom ohne CNV-Analyse<sup>6</sup> (Array bereits durchgeführt)  
 Analyse der mitochondrialen DNA<sup>6</sup> (im Rahmen eines Exoms)  
 Trio-Genom auf Forschungsbasis<sup>5</sup> (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)<sup>3\*</sup>, mütterl. Kont.-Ausschluss<sup>3\*</sup> und Exom-Seq (SNV und CNV)<sup>6</sup>, EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)  
 Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:  
 .....  
 (inkl. Chromosomenanalyse\*, Kont.-Ausschluss<sup>3\*</sup>, EDTA-Blut der Mutter erforderlich)

**Spezifische Differentialdiagnostik**

Fragiles X-Syndrom/FXTAS<sup>3\*</sup>  LHON (3 häufigste path. Varianten)<sup>1</sup>  
 Prader-Willi- / Angelman-Syndrom<sup>2,3,4</sup>  DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU<sup>1,2</sup>  
 Temple-Syndrom / UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup>  UGT1A1-Mangel vor Irinotecan-Therapie<sup>1</sup>  
 Chorea Huntington (HTT)<sup>3\*</sup>  β-Thalassämie (HBB)<sup>1,2</sup>  
 Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR)  Maligne Hyperthermie<sup>6</sup>  
 50 häufigste pathogene Varianten\*  Hypercholesterinämie<sup>6</sup>  
 Komplettuntersuchung<sup>7</sup>  MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)<sup>2</sup>  
 Beckwith-Wiedemann-Syndrom<sup>2</sup>

Abortdiagnostik<sup>3\*</sup> (inkl. Chromosomenanalyse und ggf. molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

**Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)**

Variante(n): .....  
 Transkript: .....

**Zytogenetische Diagnostik**

Chromosomenanalyse (CA)\*  
 FisH bei Verdacht auf\*:  
 .....

Andere angeforderte Diagnostik (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**



Bemerkungen:  
 .....  
 .....

Anforderungsdatum  
**01/02/2024**

Telefon für Rückfragen  
**11111**