

Institut für Humangenetik  
Philipp-Rosenthal-Straße 55, 04103 Leipzig

Martina Mustermann  
Musterstrasse 1  
0000 Musterhausen

Institut für Humangenetik  
Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke  
Philipp-Rosenthal-Straße 55, 04103 Leipzig

Humangenetische Sprechstunde  
Sammelweisstraße 14, 04103 Leipzig

Telefon: +49 341 97 23800 (Sekretariat)  
+49 341 97 23840 (Sprechstunde)  
+49 341 97 23844 (Diagnostik)  
Fax: +49 341 97 23839 (Sprechstunde)  
Fax: +49 341 97 28217 (Diagnostik)  
E-Mail: [humangenetik@medizin.uni-leipzig.de](mailto:humangenetik@medizin.uni-leipzig.de)

## Kostenvoranschlag für Morbid-Gen-Panel-Analyse inkl. genomweiter CNV-Analyse auf Exom-Basis

Sehr geehrte Damen und Herren,

bei Patient\*innen mit v. a. ein heterogenes, genetisch bedingtes Krankheitsbild ist eine Diagnostik mit den neuen Methoden der Sequenzierung (sog. *Next Generation Sequencing*; NGS) die effizienteste und schnellste Möglichkeit zur Stellung einer Diagnose. Heterogen bedeutet, dass Mutationen in sehr vielen verschiedenen Genen infrage kommen.

Beispiele solcher Erkrankungen sind Epilepsien, Entwicklungsverzögerungen, Muskelerkrankungen, Wachstumsstörungen, periphere Neuropathien, Demenzerkrankungen, Blindheit, Taubheit, Tumor-Syndrome, Hauterkrankungen als auch weitere Krankheitsgruppen. Bei Ihrem Patienten liegt eine Epilepsie vor, welche zu den heterogenen Krankheitsbildern gehört. Bei manchen Patient\*innen ist allerdings auch nach dieser Untersuchung keine Diagnose feststellbar, weshalb auch Dosisveränderungen (sog. *Copy Number Variants*, CNV) als Krankheitsursache in Frage kommen. Daher ist eine NGS-Diagnostik inklusive genomweiter CNV-Analyse indiziert und sinnvoll. Andere Untersuchungsmethoden würden zu repetitiver Diagnostik führen, welche zeit- und kostenintensiv sind. **Erst die Stellung einer Diagnose ermöglicht eine optimierte Behandlung und Betreuung.**

Wir bieten Ihnen folgende Diagnostikmöglichkeit an:

### **Ein Morbid-Gen-Panel auf Basis einer (Trio)Exom-Sequenzierung inklusive Genomweite CNV-Analyse**

Eine diagnostische Sequenzierung von Multi-Gen-Panel enthält:

- a. Isolierung von Nukleinsäuren aus Untersuchungsmaterial vom Index und ggf. von seinen Eltern (die Untersuchung der Eltern erhöht die Sicherheit unserer Aussage enorm und führt nicht zu Mehrkosten)
- b. Eine exomweite Sequenzierung des Index-Patienten und ggf. dessen Eltern auf einer Illumina-Plattform nach Anreicherung mit *Twist Human Core Exome Kit*, gefolgt von bioinformatischer Annotierung und medizinisch-genetischer Evaluierung der identifizierten Punkt-Varianten (SNV) in 4748 Genen (Stand 01/2022) mit gesicherter klinischer Relevanz. Diese Zusammenstellung der Gene entspricht dem Morbid-Gen-Panel, welches basierend auf Einträgen in OMIM, ClinVar und HGMD zusammengestellt worden ist und stets aktualisiert wird. Die Bestätigung qualitativ unsicherer Varianten ist inkludiert und verursacht keine zusätzlichen Kosten.
- c. Ausführliche schriftliche Befundung für die klinisch relevanten Varianten in Genen mit phänotypischer Überlappung in einem wissenschaftlich begründeten Gutachten.

**Gültig für 12 Wochen ab Ausstellungsdatum.**

Leistungsbeschreibung	GOÄ-Ziffer	Einzelpreis	Faktor	Anzahl	Preis
Isolierung von Nukleinsäuren aus Untersuchungsmaterial	3920	52,46 €	1,15	1	60,33 €
Nukleinsäuren, Fragmentidentifizierung, Sequenzermittlung	3926A	116,57 €	1,3	22	3333,90 €
Schriftliches, wissenschaftlich begründetes Gutachten je angef. Stunde Arbeitszeit	85	29,14 €	2,3	1	67,02 €
Gesamtpreis					<b>3461,25 €</b>

Zur Maximierung des Informationsgehaltes kann die Exom-Sequenzierung abweichend mit anderen Konstellationen durchgeführt werden, z. B. zwei Geschwister und ein Elternteil oder drei Betroffene in einer Familie. Die Untersuchungsdauer (ab Probeneingang und Vorlage Kostenübernahme) beträgt ca. 12 Wochen. Diese Kosten beinhalten nicht die Kosten für etwaige Befundmitteilungsgespräche bzw. humangenetische Beratung. Diese Kosten beinhalten auch keine Segregationskonfirmation mittels Sanger-Sequenzierung. Sollten sich noch Fragen ergeben, stehen wir selbstverständlich gern zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. med. J. Lemke  
FA für Humangenetik  
Institutsleiter

Prof. Dr. med. R. Jamra  
FA für Humangenetik  
Oberarzt

Ich beauftrage das Institut für Humangenetik am Universitätsklinikum Leipzig mit der Durchführung der Diagnostik und erkläre mich zur Übernahme der o. g. Kosten bereit.

-----  
Ort, Datum

-----  
Unterschrift