

Name, Vorname: Mustermann, Max

Kontaktadresse: Musterstraße 1
11111 Musterstadt

Geschlecht: ☐ w ☒ m

Geburtsdatum: 01.03.2021

Datum Probenabnahme: 04.01.2022

Universitätsklinikum Leipzig
Medizin ist unsere Berufung.

Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig,
Tel. 0341/9723844

☒ MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II
Fachbereich Humangenetik
<http://www.medvz-leipzig.de/humangenetik.html>

☐ Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Leipzig
Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke
<http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/>

Vom Labor auszufüllen:

Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

Dringlichkeit: ☐ Pränatal ☐ Eilig ☒ Routine

Kostenübernahme: ☒ Ambulant (Ü-Schein) ☐ Stationär ☐ Privat ☐ Forschung

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

Indikation / Fragestellung

Entwicklungsverzögerung

Symptome / Anamnese
(ggf. Verweise auf beiliegende Dokumente und Befunde)

☒ Entwicklungsverzögerung: ☒ mild ☐ moderat ☐ schwer
☐ Epilepsie: ☐ fokal ☐ generalisiert ☐

☐ Großwuchs ☐ Adipositas
☐ Kleinwuchs ☐ Mikrozephalie
☐ Spastik ☐ Makrozephalie
☐ Musk. Hypotonie ☐ Niereninsuffizienz
☐ Ataxie ☐ Optikusatrophie
☐ Hirnfehlbildungen ☐ Retinitis pigmentosa
☐ Leukodystrophie ☐ Periphere Neuropathie
☐ Herzrhythmusstörungen ☐ Organfehlbildungen:
☐ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (bitte angeben)
☐ Myopathie / Muskeldystrophie
☐ Neurodegenerative Erkrankung
☐ Thorakale Aortenerweiterung
☐ Immundefekt mit Infekthäufung / -schwere / Immunstörung

Familienanamnese, Stammbaum und weitere Angaben:

sprachlich betonte LV, milde
faziale Dysmorphie

FA unauffällig bzgl. Fragestellung

Gewünschte Diagnostik

☒ Panel der klinisch-geeigneten Gene mit genomweiter CNV-Analyse⁶
(basierend auf Exomsequenzierung)

☐ NGS-Panel bei Krebserkrankungen inkl. CNV-Analyse⁷

☐ Genomweite CNV-Analyse⁶ (entspricht Array)

☐ Panel der klinisch-geeigneten Gene⁶ ohne CNV-Analyse (Array bereits durchgeführt)

☐ Trio-Exom auf Forschungsbasis⁶ (Panel des Index unauffällig: Blut der Eltern, EV und ggf. Überweisungsschein)

☐ Trio-Exom⁶ für SNV und CNV (Privatversicherte / Selbstzahler)

Pränataldiagnostik
(Chorionzotten ≥ 20 mg; Fruchtwasser ≥ 20 ml)

☐ Klinisches Exom⁶ (SNV und CNV)
bei Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall
(Blutproben beider Elternteile mitgeschickt)

☐ Chromosomenanalyse

☐ Schnelltest (Chr13, 18, 21, X, Y)

☐ Maternaler Kontaminationsausschluss
(EDTA-Blut der Mutter erforderlich)³

Diagnostik folgender Gene:

1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA,
3 Fragmentlängenanalyse, 4 Methylierungsanalyse,
5 Versand an externes Labor, 6 NGS-Exom, 7 NGS-Panel

Spezifische Differentialdiagnostik

☐ Fragiles X-Syndrom/FXTAS³ ☐ Tuberöse Hirnsklerose (TSC1, TSC2)⁷ ☐ FAP / Polyposis⁷
☐ Prader-Willi- / Angelman-Syndrom^{2,3,4} ☐ LHON (3 häufigste pathogene Varianten)¹ ☐ HNPCC / Darmkrebs⁷
☐ Temple-S / UPD(14)mat^{2,3,4} ☐ Chorea Huntington (HTT)³ ☐ Hypercholesterinämie⁶
☐ Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR) ☐ DPD-Mangel^{1,2} ☐ HBOC / Brust- oder Eierstockkrebs⁷
☐ 50 häufigste pathogene Varianten ☐ β -Thalassämie^{1,2} ☐ Andere (wird ggf. weitergeleitet):
☐ Komplettersuchung^{1,2} ☐ Maligne Hyperthermie⁶

Zytogenetische Diagnostik

☒ Chromosomenanalyse

☐ FiH bei Verdacht auf:

Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)

Variante(n):

Transkript:

Asservierung von Untersuchungsmaterial:

Ich bitte um die Asservierung ohne weitere Diagnostik von:

☐ EDTA ☐ PAXgene ☐ DNA ☐ Zellkultur ☐ Anderes:

Bemerkungen:

Anforderungsdatum: 04.01.2022

Telefon für Rückfragen: 23846

Einsender*In
Unterschrift, Name, Adresse oder Stempel
Unterzeichnende(n): UNIVERSITÄTSKLINIKUM LEIPZIG AÖR
Department für Diagnostik
Institut für Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Straße 55, Haus W
04103 Leipzig
Tel. 0341/97-23844 • Fax 0341/97-23619