

Name, Vorname:

geb. am:



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

- MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II
Fachbereich Humangenetik
Tel. 0341/9723844, http://www.medvz-leipzig.de/
Institut für Humangenetik
Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke
Tel. 0341/9723844, http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/

Eingang am
Labor-Nr. (Molekulargenetik)
Labor-Nr. (Zytogenetik)

Datum Probenentnahme
Kostenübernahme
Ambulant (Ü-Schein)
Stationär
Privat
Forschung

Dringlichkeit
Pränatal
Eilig
Routine

Material
EDTA-Blut
Heparin-Blut
PAX
Fruchtwasser
Chorionzotten
anderes:

Indikation/Fragestellung

Anamnese
Ggf. auf Rückseite fortsetzen, ggf. Verweise auf beiliegende Dokumente und Befunde

Familienanamnese/Stammbaum

Pränataldiagnostik (Chorionzotten ≥ 20 mg; Fruchtwasser ≥ 20 ml)
Klinisches Exom (SNV6 & CNV7) bei Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall
Chromosomenanalyse
Schnelltest (Chr 13, 18, 21, X, Y)
Maternalen Kontaminationsausschluss (EDTA-Blut der Mutter erforderlich)3

Zytogenetische Diagnostik (Heparin-Blut ≥ 2 ml)
Chromosomenanalyse
FISH bei V.a.

Differentialdiagnostik bei Entwicklungsverzögerung/Intelligenzminderung/Epilepsie (EDTA-Blut ≥ 1 ml)
Panel mit genomweiter CNV-Analyse
Genomweite CNV-Analyse (entspricht Array)
Panel ohne CNV-Analyse (Array bereits durchgeführt)
Trio-Exom auf Forschungsbasis (bei unauffälligem Panel, Blut der Eltern und EV mitgeschickt)
Trio-Exom bei privat Versicherten bzw. auf Selbstzahler-Basis
beim Vorliegen folgender Symptome:
Entwicklungsverzögerung: mild mittel schwer
Epilepsie: fokal generalisiert
Kleinwuchs Großwuchs Mikrozephalie Makrozephalie
musk. Hypotonie musk. Hypertonie Myopathie
Spastik Ataxie Adipositas
Hirnfehlbildung Faziale Dysmorphie Organfehlbildung
Andere Symptome:

Spezifische Differentialdiagnostik (EDTA-Blut ≥ 1 ml)
Tuberöse Hirnsklerose (TSC1, TSC2)6,7
Prader-Willi-S/Angelman-S2,3,4
Temple-S/UPD(14)mat2,3,4
Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR)
50 häufigste pathogene Varianten
Komplettuntersuchung
Azoospermiefaktor (AZF)
Adrenogenitales Syndrom (AGS)5
LHON (3 häufigste pathogene Varianten)1
Chorea Huntington (HTT)3
DPD-Mangel1,2
β-Thalassämie

Differentialdiagnostik weiterer heterogener Erkrankungsgruppen mit NGS-Panel (EDTA-Blut ≥ 1 ml)
Neurodegenerative Erkrankung
Retinitis pigmentosa
Niereninsuffizienz
LKG
Thorakale Aortenerweiterung/Marfan-S.
Ataxie1,3
Myopathie
Leukodystrophie
Kardiomyopathie
Herzrhythmusstörungen
Immundefekt mit Infekthäufung/-schwere
Immunstörung mit Autoimmunopathie / Immundysregulation / Autoinflammation
HMSN
Kleinwuchs
Optikusatrophie
HNPCC
Polyposis
Brust- und Eierstockkrebs

Gezielte Diagnostik (EDTA-Blut ≥ 1 ml)
Variante(n) angeben bzw. Vorbefunde beilegen
Gen:
Variante(n):

Individuelle Panel-Diagnostik
Individuelles Panel (bitte Symptome oder Gene angeben)

Asservierung von Untersuchungsmaterial
Asservierung EDTA-Blut
Asservierung DNA
Asservierung PAXgene

1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA, 3 Fragmentlängenanalyse, 4 Methylierungsanalyse, 5 Versand an externes Labor, 6 Einzelnukleotidvariante, 7 Kopienzahlvariante.
Bemerkungen
Anforderungsdatum
Telefon für Rückfragen
Unterschrift, Name, Adresse, Stempel des Einsenders
Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger(in)