

Name, Vorname:

geb. am:

# Universitätsklinikum Leipzig

Medizin ist unsere Berufung.

## Department für Diagnostik

### Institut für Humangenetik

Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke

Philipp-Rosenthal-Straße 55, Haus W, 04103 Leipzig

Telefon 0341 9723840

Fax 0341 9723819

Web <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de>

### MVZ am Universitätsklinikum Leipzig II

Telefon 0341 9723840

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  DNA  Fruchtwasser  Chorionzotten  anderes:

**Indikation/Fragestellung** \_\_\_\_\_

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

**Familienanamnese/Stammbaum**

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

- Chromosomenanalyse
- Schnelltest (Chr 13, 18, 21, X, Y)
- Maternaler Kontaminationsausschluss (EDTA-Blut der Mutter erforderlich)<sup>3</sup>
- Klinisches Exom bei Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall  
(Die Untersuchung ist aussagekräftiger bei gleichzeitiger Untersuchung der Blutproben der Eltern)

**Zytogenetische Diagnostik (Heparin-Blut ≥ 2 ml)**

- Chromosomenanalyse
- FISH bei V.a. ....

**Differentialdiagnostik bei Entwicklungsverzögerung/Intelligenzminderung/Epilepsie (EDTA-Blut ≥ 1 ml)**

- Fragiles-X-Syndrom<sup>3,4</sup>  genomweite CNV-Analyse (z.B. SNP-Array)
- Panel Entwicklungsverzögerung/Intelligenzminderung, isoliert bzw. mit Hauptsymptomen:
  - Kleinwuchs  Epilepsie  Hirnfehlbildung
  - Mikrozephalie  Muskelhypotonie  faziale Dysmorphie
  - Großwuchs  Spastik  multiple Fehlbildungen
  - Makrozephalie  Bewegungsstörung  .....
  - Adipositas  Ataxie  .....
- Panel Epilepsie ohne Entwicklungsverzögerung:  fokal  generalisiert
- Trio-Exom auf Forschungsbasis (bei unauffälligem Panel, Blut der Eltern und EV mitgeschickt)
- Trio-Exom bei privat Versicherten bzw. auf Selbstzahler-Basis

**Spezifische Differentialdiagnostik (EDTA-Blut ≥ 1 ml)**

- Tuberöse Hirnsklerose (*TSC1, TSC2*)<sup>1,2</sup>
- Prader-Willi-S/Angelman-S<sup>2,3,4</sup>
- Temple-S/UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup>
- Mukoviszidose/Cystische Fibrose (*CFTR*)
  - 35 häufigste pathogene Varianten
  - Komplettuntersuchung
- Ethnische Herkunft: .....
- LHON (3 häufigste pathogene Varianten)<sup>1</sup>
- Chorea Huntington (*HTT*)<sup>3</sup>
- SCA (1, 2, 3, 4, 6, 17)<sup>3</sup>
- DPD-Mangel

**Differentialdiagnostik weiterer heterogener Erkrankungsgruppen mit NGS-Panel (EDTA-Blut ≥ 1 ml)**

- Neurodegenerative Erkrankung  Osteogenesis imperfecta
- Leukodystrophie  Thorakale Aortenerweiterung/Marfan-S.
- Ataxie  Kardiomyopathie
- Myopathie  Herzrhythmusstörung
- HMSN  Niereninsuffizienz
- Optikusatrophy  Brust- und Eierstockkrebs
- Retinitis pigmentosa  HNPCC
- Kleinwuchs  Polyposis

**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

Panelzusammensetzung ist ggf. individuell und abhängig von den angegebenen Symptomen); 1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA, 3 Fragmentslängenanalyse, 4 Methylierungsanalyse.

**Bemerkungen**

**Anforderungsdatum** \_\_\_\_\_  
**Telefon für Rückfragen** \_\_\_\_\_

**Unterschrift, Name, Adresse, Stempel des Einsenders**  
Unterszeichnende(r) Arzt/Ärztin ist gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger(in)