

Name, Vorname:

Kontaktadresse:

Geschlecht: w m

Geburtsdatum:



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 UZSEL

Dringlichkeit: Pränatal Eilig Routine

Kostenübernahme: Ambulant (Ü-Schein) Privat
 Stationär UZSEL-Selektivvertrag Forschung

Datum Probenabnahme:

Material: EDTA (≥ 1 ml) PAXgene Fruchtwasser (≥ 20 ml) Hautstanze Anderes:
 Heparin (≥ 2 ml) DNA Chorionzotten (≥ 20 mg) Mundschleimhaut

Vom Labor auszufüllen:
 Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

Indikation/Symptome

Entwicklungsverzögerung:	mild	moderat	schwer
Epilepsie:	fokal	generalisiert
Großwuchs	Adipositas (BMI =)		
Kleinwuchs	Mikrozephalie (KU = cm)		
Spastik	Makrozephalie (KU = cm)		
Musk. Hypotonie	Niereninsuffizienz		
Ataxie	Optikusatrophy		
Hirnefehlbildungen	Retinitis pigmentosa		
Leukodystrophie	Periphere Neuropathie		
Lippen-Kiefer-Gaumenspalte	Organfehlbildungen:		
Myopathie / Muskeldystrophie		
Neurodegenerative Erkrankung		
Thorakale Aortenerweiterung		
Immundefekt / Immundysregulation		

Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

Angeforderte Diagnostik

NGS-Diagnostik

Exom mit genomweiter CNV*-Analyse⁶

Ggf. Fokus auf folgende Gene:

Exom ohne CNV-Analyse⁶ (Array bereits durchgeführt)

NGS-Panel bei Krebserkrankungen⁷ (inkl. HBOC, FAP, HNPCC, TSC und andere)

Analyse der mitochondrialen DNA⁶ (im Rahmen eines Exoms)

Trio-Genom auf Forschungsbasis⁵ (Exom unauffällig; Elternblut, EV und ggf. Ü-Schein)

Pränataldiagnostik

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen
 Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse, Schnelltest (13, 18, 21, X, Y)², mütterl. Kontaminationsausschluss³ und Exom/Genom-Seq (SNV und CNV*)⁶, EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)

Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:

 (inkl. Chromosomenanalyse, mütterl. Kontaminationsausschluss³, EDTA-Blut der Mutter erforderlich)

Spezifische Differentialdiagnostik

Fragiles X-Syndrom/FXTAS ³	LHON (3 häufigste path. Varianten) ¹
Prader-Willi- / Angelman-Syndrom ^{2,3,4}	DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU ^{1,2}
Temple-Syndrom / UPD(14)mat ^{2,3,4}	UGT1A1-Mangel vor Irinotecan-Therapie ¹
Chorea Huntington (HTT) ³	β-Thalassämie ^{1,2}
Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR)	Maligne Hyperthermie ⁶
50 häufigste pathogene Varianten	Hypercholesterinämie ⁶
Komplettuntersuchung ⁷	

Abortdiagnostik³ (inkl. Chromosomenanalyse und molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)

Variante(n):

Gen/Transkript:

Zyto genetische Diagnostik

Chromosomenanalyse
 Fish bei Verdacht auf:

Andere angeforderte Diagnostik
 (wird ggf. weitergeleitet):

*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss eine Chromosomenanalyse erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir davon aus, dass diese extern durchgeführt wurde.
 1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA, 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

Bemerkungen:

Anforderungsdatum

Telefon für Rückfragen