

Name, Vorname:

Kontaktadresse:

Geschlecht:

w

m

Geburtsdatum:

Datum Probenabnahme:

Universitätsklinikum
Leipzig

Medizin ist unsere Berufung.

MedVZ

Universitätsklinikum
Leipzig

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

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 Optikusatrophie

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)

Spezifische Differentialdiagnostik

Fragiles X-Syndrom/FXTAS³

Prader-Willi- / Angelman-Syndrom^{2,3,4}

Temple-Syndrom / UPD(14)mat^{2,3,4}

Chorea Huntington (HTT)³

Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR)

50 häufigste pathogene Varianten

Komplettuntersuchung⁷

LHON (3 häufigste path. Varianten)¹

DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU^{1,2}

UGT1A1-Mangel vor Irinotecan-Therapie¹

β-Thalassämie^{1,2}

Maligne Hyperthermie⁶

Hypercholesterinämie⁶

Zyto genetische Diagnostik

Chromosomenanalyse

FisH bei Verdacht auf:

Andere angeforderte Diagnostik

(wird ggf. weitergeleitet):

Pränataldiagnostik

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen
Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse, Schnelltest (13, 18, 21, X, Y)³, 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)

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

Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)

Variante(n):

Gen/Transkript:

*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:

Bemerkungen:

Anforderungsdatum

Telefon für Rückfragen

Einsender*In

Unterschrift, Name (bitte in **DRUCKBUCHSTABEN**), Adresse oder Stempel Unterzeichnende(r) Arzt/Ärztin ist gemäß GenDG alleinige(r) Befundempfänger*In

Freigeber: Ahting, Simone

ID: 76666

Revision: 023/11.2022

Seite 1 von 1