

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

Vom Labor auszufüllen:  
Datum Probeneingang HUG .....

Labor-Nr. ....

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 .....

**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 / Immunsregulation		.....	

Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**Angeforderte Diagnostik**

**NGS-Diagnostik**

- Exom mit genomweiter CNV-Analyse<sup>6</sup>
- NGS-Panel bei Krebserkrankungen<sup>7</sup> (inkl. HBOC, FAP, HNPCC, TSC und andere)
- Exom ohne CNV-Analyse<sup>6</sup> (Array bereits durchgeführt)
- Analyse der mitochondrialen DNA<sup>6</sup> (im Rahmen eines Exoms)
- Trio-Genom auf Forschungsbasis<sup>5</sup> (Exom unauffällig; Elternblut, EV und ggf. Ü-Schein)\*
- Ggf. Fokus auf folgende Gene: .....

**Pränataldiagnostik**

Diagnostik bei Auffälligkeiten im pränatalen  
Ultraschall (inkl. Chromosomenanalyse\*, Schnelltest (13, 18, 21, X, Y)<sup>3\*</sup>, mütterl. Kont.-Ausschluss<sup>3\*</sup> und Exom-Seq (SNV und CNV)<sup>6</sup>), EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)

Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:  
.....  
(inkl. Chromosomenanalyse\*, Kont.-Ausschluss<sup>3\*</sup>, EDTA-Blut der Mutter erforderlich)

**Spezifische Differentialdiagnostik**

- |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>Fragiles X-Syndrom/FXTAS<sup>3*</sup></li> <li>Prader-Willi- / Angelman-Syndrom<sup>2,3,4</sup></li> <li>Temple-Syndrom / UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup></li> <li>Chorea Huntington (HTT)<sup>3*</sup></li> <li>Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR)</li> <li>50 häufigste pathogene Varianten*<br/>Komplettuntersuchung<sup>7</sup></li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>LHON (3 häufigste path. Varianten)<sup>1</sup></li> <li>DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU<sup>1,2</sup></li> <li>UGT1A1-Mangel vor Irinotecan-Therapie<sup>1</sup></li> <li>β-Thalassämie (HBB)<sup>1,2</sup></li> <li>Maligne Hyperthermie<sup>6</sup></li> <li>Hypercholesterinämie<sup>6</sup></li> <li>MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)<sup>2</sup></li> <li>Beckwith-Wiedemann-Syndrom<sup>2</sup></li> </ul> |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

Abortdiagnostik<sup>3\*</sup> (inkl. Chromosomenanalyse und ggf. molekulargenetischer Analyse der häufigsten Aneuploidien)

**Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)**

Variante(n): .....

Transkript: .....

**Zytopogenetische Diagnostik**

Chromosomenanalyse (CA)\*  
FisH bei Verdacht auf\*:  
.....

Andere angeforderte Diagnostik  
(wird ggf. weitergeleitet):  
.....

\*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss eine CA erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.

- 1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA/qPCR, 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 .....



Durch die DAKKS nach DIN EN ISO 15189:2014 akkreditiertes Medizinisches Laboratorium. Die Akkreditierung gilt nur für den in den Urkundenanlagen [D-ML-22182-01-00, D-ML-13195-08-00] aufgeführten Akkreditierungsumfang. Davon ausgenommen sind die hier mit \* gekennzeichneten Analysen.