

Name, Vorname:
Mustermann
Max

Kontaktadresse:
Musterstraße 1
11111 Musterstadt

Geschlecht: w m

Geburtsdatum:
01/01/2001

Datum Probenabnahme:



Vom Labor auszufüllen:
Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

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

Indikation/Symptome

Vd. a. genetisch bedingte Entwicklungsverzögerung und Epilepsie

Entwicklungsverzögerung: mild moderat schwer
 Epilepsie: fokal generalisiert

Großwuchs Kleinwuchs Spastik Musk. Hypotonie Ataxie Hirnfehlbildungen Leukodystrophie Lippen-Kiefer-Gaumenspalte Myopathie / Muskeldystrophie Neurodegenerative Erkrankung Thorakale Aortenerweiterung Immundefekt / Immunsdysregulation

Adipositas (BMI =) Mikrozephalie (KU = cm) Makrozephalie (KU = cm) Niereninsuffizienz Optikusatrophie Retinitis pigmentosa Periphere Neuropathie Organfehlbildungen:

Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.
sprachlich betonte EV
faziale Dysmorphien
Musk. Hypotonie
2 Jahre jüngerer Bruder mit ähnlicher Symptomatik, FA sonst unauffällig

Angeforderte Diagnostik

NGS-Diagnostik
 Exom mit genomweiter CNV-Analyse⁶
 NGS-Panel bei Krebserkrankungen⁷ (inkl. HBOC, FAP, HNPCC, TSC und andere)
 Exom ohne CNV-Analyse⁶ (Array bereits durchgeführt)
 Analyse der mitochondrialen DNA⁶ (im Rahmen eines Exoms)
 Trio-Genom auf Forschungsbasis⁵ (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)^{3*}, mütterl. Kont.-Ausschluss^{3*} und Exom-Seq (SNV und CNV)⁶, EDTA-Blutproben beider Elternteile erforderlich)
 Gezielte pränatale Diagnostik Gen/Variante:
(inkl. Chromosomenanalyse*, Kont.-Ausschluss^{3*}, 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-Therapie¹
 Chorea Huntington (HTT)^{3*} β-Thalassämie (HBB)^{1,2}
 Mukoviszidose/Cystische Fibrose (CFTR) Maligne Hyperthermie⁶
 50 häufigste pathogene Varianten* Hypercholesterinämie⁶
 Komplettuntersuchung⁷ MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)²
 Beckwith-Wiedemann-Syndrom²

Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)
Variante(n):
Transkript:

Zytogenetische Diagnostik
 Chromosomenanalyse (CA)* Andere angeforderte Diagnostik (wird ggf. weitergeleitet):
 FiSH bei Verdacht auf*:

*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, 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:
RS mit Ihnen zuvor erfolgt

Anforderungsdatum
15/01/2024

Telefon für Rückfragen
23800

Universitätsklinikum Leipzig
Department für Diagnostik
Institut für Humangenetik
Philipp-Rosenthal-Str. 55 Haus W · 04103 Leipzig