

Name, Vorname: .....

Kontaktadresse: .....

Geschlecht: w m

Geburtsdatum: .....

Datum Probenabnahme: .....

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 Therapie Routine

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

**Material:** EDTA (≥ 1 ml) PAXgene Fruchtwasser (≥ 20 ml) Hautstanze Anderes:  
Heparin (≥ 2 ml, ≤ 5 Tage) DNA Chorionzotten (≥ 20 mg) Mundschleimhaut .....

**Indikation/Symptome**

Entwicklungsverzögerung: mild moderat schwer Verhaltensauffälligkeiten sprachlich betont

Fokale Epilepsie Generalisierte Epilepsie Spastik Musk. Hypotonie Ataxie Kopfumfang:.....cm

Leukodystrophie Neurodegenerative Erkrankung cMRT:.....

Retinitis pigmentosa Optikusatrophie/Makula-Degeneration Periph. Neuropathie Immundefekt / Immundysregulation

Großwuchs Kleinwuchs Adipositas (BMI.....) Thorakale Aortenerweiterung Niereninsuffizienz

**Weitere Symptome, Familienanamnese, Stammbaum etc.**

.....

.....

.....

.....

.....

**NGS-Diagnostik**

Exom mit genomweiter CNV-Analyse und mitochondrialer DNA\*<sup>6</sup>  
Exom ohne genomweite CNV-Analyse<sup>6</sup> (Array bereits durchgeführt)\*  
NGS-Panel bei Krebserkrankungen<sup>7</sup> (inkl. HBOC, FAP, HNPCC, TSC und andere)\*  
NGS-Panel bei fokaler kortikaler Dysplasie (FCD)  
Genom<sup>5</sup> (vorher bitte Rücksprache mit R. Jamra 0341 97 23803)  
Trio-Genom auf Forschungsbasis<sup>5</sup> (Exom unauffällig; Elternblut, EV)  
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**

Fragiles X-Syndrom/FXTAS<sup>3</sup>  
LHON (3 häufigste path. Varianten)<sup>1</sup>  
Prader-Willi-/Angelman-Syndrom<sup>2,3,4</sup>  
Temple-Syndrom/UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup>  
Chorea Huntington (HTT)<sup>3</sup>  
Cystische Fibrose (CFTR)  
50 häufigste pathogene Varianten  
Komplettuntersuchung<sup>7\*</sup>

DPD-Mangel vor Therapie mit 5-FU<sup>2</sup>  
UGT1A1 (Irinotecan/ M. Meulengracht)<sup>1</sup>  
β-Thalassämie (HBB)<sup>1,2</sup>  
Maligne Hyperthermie<sup>6</sup> oder 7,\*  
Hypercholesterinämie<sup>7,\*</sup>  
MLH1-Promotormethylierung (Keimbahn)<sup>2</sup>  
Beckwith-Wiedemann-Syndrom<sup>2,4</sup>  
Silver-Russel-Syndrom<sup>2,4</sup>

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

**Gezielte Diagnostik (prädiktiv/Segregation)**

Variante(n): .....

Transkript: .....

\*Zur Abrechnung der CNV-Analyse nach EBM11508 muss eine CA erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.  
\*DAKs-akkreditiert  
1:Sequenzierung, 2:MLPA/qPCR, 3:Fragmentlängenanalyse, 4:Methylierungsanalyse, 5:NGS-Genom, 6:NGS-Exom, 7:NGS-Panel

**Zygotenetiische Diagnostik**

Chromosomenanalyse (CA)  
FisH bei V.a.:.....

**Andere angeforderte Diagnostik:**  
.....

**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