

Name, Vorname:

geb. am:

# Universitätsklinikum Leipzig

Medizin ist unsere Berufung.

## Department für Diagnostik

### Institut für Humangenetik

Komm. Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke

Philipp-Rosenthal-Straße 55, Haus W, 04103 Leipzig

Telefon 0341 9723840

Fax 0341 9723819

Web <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de>

### MVZ am Universitätsklinikum Leipzig II

Telefon 0341 9723840

Eingang am

Labor-Nr. (Molekulargenetik)

Labor-Nr. (Zytogenetik)

#### Datum

Probenentnahme: .....

#### Kostenübernahme

Ambulant (Ü-Schein)  Stationär  Privat  Forschung

#### Material

EDTA-Blut  Heparin-Blut  DNA  Chorionzotten  Fruchtwasser  Abortmaterial (nicht fixiert)

#### Indikation/Fragestellung

#### Eigenanamnese

#### Familienanamnese/Stammbaum

#### Zytogenetische Diagnostik (Heparin-Blut mind. 2 ml; Abortmaterial, nicht fixiert)

- Chromosomenanalyse
- FISH 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)
- FISH Xp22.33 (SHOX)
- FISH Yp11.31p11.32 (SRY)
- FISH bei V.a. ....

#### Pränataldiagnostik (Chorionzotten mind. 20 mg; Fruchtwasser mind. 15 ml)

- Chromosomenanalyse
- Schnelltest (Chr 13, 18, 21, X, Y)
- Maternaler Kontaminationsausschluss (EDTA-Blut der Mutter)<sup>3</sup>
- Sonstiges: .....

#### Molekulargenetische Diagnostik (EDTA-Blut mind. 1 ml)

##### Gezielte Diagnostik

- gezielte Diagnostik auf familiär bekannte Variante(n) (bitte Variante(n) angeben bzw. Vorbefunde beilegen):

Gen: .....

Variante(n): .....

##### Asservierung von Untersuchungsmaterial

- Asservierung EDTA-Blut
- Asservierung DNA

##### Geistige Entwicklungsstörung

- Fragiles-X-Syndrom (Repeat-Expansion *FMR1*)<sup>3,4</sup>
- Array-CGH/SNP-Array

- Prader-Willi-Syndrom<sup>2,3,4</sup>
- Temple-Syndrom/UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup>
- Angelman-Syndrom<sup>2,3,4</sup>

##### Intelligenzminderung (Panel)<sup>1</sup>

- isoliert/unspezifisch
- und Kleinwuchs
- und Mikrozephalie
- und Epilepsie (Developmental & Epileptic Encephalopathy)
- und Großwuchs oder Makrozephalie
- und Adipositas
- und Ataxie/Spastik/Bewegungsstörung
- und Hirnfehlbildung
- und Progression oder Regression
- und andere Auffälligkeiten (bitte Symptome in Eigenanamnese angeben, zur Erstellung eines individuellen Panels)

##### Epilepsie

##### Epilepsie (Panel)<sup>1</sup>

- Developmental & Epileptic Encephalopathy (DEE)
- Generalisierte Epilepsie
- Fokale Epilepsie

##### Kleinwuchs & Knochenstoffwechsel

- Kleinwuchs (Panel)<sup>1</sup>
- Osteogenesis imperfecta (Panel)<sup>1</sup>

- Tuberöse Hirnsklerose (*TSC1*, *TSC2*)<sup>1,2</sup>
- Holoprosenzephalie (Panel)<sup>1</sup>

**Molekulargenetische Diagnostik (EDTA-Blut mind. 1 ml)**

**Stoffwechselerkrankungen & Adipositas**

- Mukoviszidose/Cystische Fibrose (*CFTR*)
  - 35 häufigste pathogene Varianten (*CFTR*)
  - Komplettuntersuchung (*CFTR*)<sup>1,2</sup>

Ethnische Herkunft: .....

- DPD-Mangel<sup>1,2</sup>
- MODY (Panel)<sup>1</sup>
- Familiärer Hyperinsulinismus (Panel)<sup>1</sup>
- Adipositas (Panel)<sup>1</sup>
  - isoliert/unspezifisch
  - und geistige Entwicklungsstörung
- Prader-Willi-Syndrom<sup>2,3,4</sup>
- Temple-Syndrom/UPD(14)mat<sup>2,3,4</sup>

**Neurologische/Neuromuskuläre Erkrankungen**

- HMSN (Panel)<sup>1,2</sup>
  - HMSN Typ 1
  - HMSN Typ 2
  - HMSN, Typ 1 und Typ 2, bei gemischtem Typ
- HNPP (*PMP22*)<sup>1,2</sup>
- Ataxie
  - Spinocerebelläre Ataxie (Repeat-Expansion SCA1, 2, 3, 6, 17)<sup>3</sup>
  - Panel<sup>1</sup>
  - FXTAS (Repeatexpansion *FMR1*)<sup>3</sup>
- Chorea Huntington (*HTT*)<sup>3</sup>
- CADASIL & Leukenzephalopathie/Leukodystrophie (Panel)<sup>1</sup>
- Spastische Spinalparalyse (Panel)<sup>1</sup>
- Parkinson (Panel)<sup>1</sup>
- Demenz (Panel)<sup>1</sup>

**Familiäre Tumorerkrankungen**

- HNPCC # (Panel)<sup>1,2</sup>
  - MSH2, MSH6, MLH1, PMS2* (Tumormaterial nicht untersucht)
  - MSH2, MSH6*
  - MLH1, PMS2*
- Polyposis, inkl. FAP (Panel)<sup>1,2</sup>
- Brust- und Eierstockkrebs # (Panel)<sup>1,2</sup>
- MEN2 & Schilddrüsenkarzinom (Panel)<sup>1</sup>
- Pankreaskarzinom (Panel)<sup>1</sup>
- Melanom (Panel)<sup>1</sup>
- Nierenzellkarzinom (Panel)<sup>1</sup>
- Phäochromozytom (Panel)<sup>1</sup>
- Magenkarzinom (Panel)<sup>1</sup>
- Tuberöse Hirnsklerose (*TSC1, TSC2*)<sup>1,2</sup>
- Anderer V.a. familiäre Tumorerkrankung:

.....

**Bindegewebserkrankungen**

- Thorakale Aortenerweiterung/-dissektion (Panel)<sup>1</sup>

**Augenerkrankungen**

- LHON (drei häufigste pathogene Varianten)<sup>1</sup>
- Optikusatrophie (Panel)<sup>1</sup>

**Mitochondriopathien**

- Mitochondriopathie, nukleäre Gene (Panel)<sup>1</sup>

**Immundefekte**

- Primäre Immundefizienz (Panel)<sup>1</sup>

**Kardiologische Erkrankungen**

- Long-QT-Syndrom (Panel)<sup>1</sup>
- Brugada-Syndrom (Panel)<sup>1</sup>
- Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (Panel)<sup>1</sup>
- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (Panel)<sup>1</sup>
- Hypertrophe Kardiomyopathie (Panel)<sup>1</sup>
- Dilatative Kardiomyopathie (Panel)<sup>1</sup>
- Herzfehler (Panel)<sup>1</sup>

**Männliche Infertilität**

- Azoospermiefaktor (AZF-Region)<sup>3</sup>
- CBAVD (*CFTR*)<sup>1,2</sup>

**Geschlechtsentwicklung**

- Intersexualität (*SRY*)<sup>3</sup>

**Familiäres Mittelmeerfieber**

- MEFV*, häufigste Varianten<sup>1</sup>
- Panel<sup>1</sup>

**Individuelle Panel-Diagnostik**

- Individuelle Panel-Diagnostik bis 25 kb (bitte Symptome oder Gene angeben, ggf. nach Rücksprache)

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

**Legende:** Angabe in Klammern: untersuchte Gene/Loci (Panel: mehrere Gene/Loci bis 25 kb werden parallel untersucht, aktuelle Panelzusammensetzung s. Webseite des Instituts für Humangenetik)  
 1 Sequenzierung, 2 Dosisanalyse mittels MLPA, 3 Fragmentanalyse, 4 Methylierungsanalyse  
 # Indikation für die Untersuchung gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik (für Indikationen s. Webseite)

Entsprechend Gendiagnostikgesetz (GenDG) ist jeder Anforderung eine Einwilligungserklärung des Patienten/Betreuers ausgefüllt und unterschrieben beizulegen. Nur der einsendende Arzt erhält einen Befundbericht über die angeforderte Diagnostik.

Anforderungsdatum	Telefon für Rückfragen

**Bemerkungen**

Befund bitte mit an Prof. Pfäffle weiterleiten.

**Unterschrift, Name, Adresse und Stempel des Einsenders**

(Unterzeichnender Arzt ist gemäß GenDG alleiniger Befundempfänger)

Name, Vorname:

geb. am:

# Universitätsklinikum Leipzig

Medizin ist unsere Berufung.

Department für Diagnostik

Institut für Humangenetik

Komm. Leiter: Prof. Dr. med. Johannes Lemke

Philipp-Rosenthal-Straße 55, Haus W, 04103 Leipzig

Telefon 0341 9723840

Fax 0341 9723819

Web <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de>

MVZ am Universitätsklinikum Leipzig II

Telefon 0341 9723840

## Vollmacht

Sollte bei Ihnen bzw. bei Ihrem Kind eine weiterführende genetische Diagnostik indiziert sein, die nicht im Leistungsumfang der gesetzlichen bzw. der privaten Krankenkassen enthalten ist und somit eine vorherige Beantragung notwendig macht, bevollmächtigen Sie das MedVZ/ Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig bzw. den Sie nach GenDG aufklärenden Arzt zu diesem Zweck eine Genehmigung mit Begründung der medizinischen Notwendigkeit bei Ihrer Krankenkasse zu beantragen. Hierzu sind eine gutachterliche Stellungnahme und die Übermittlung von medizinischen Daten an die Krankenkasse erforderlich. Das MedVZ/ Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig bzw. **der Sie nach GenDG aufklärende Arzt wird mit Ihrer nachstehenden Unterschrift von der Schweigepflicht gegenüber Ihrem Krankenversicherer entbunden.** Zur Anfertigung der gutachterlichen Stellungnahme bitten wir um Zusendung von Kopien des/der letzten Arztberichte sowie ggf. weiterer relevanter medizinischer Befunde.

Datum

Unterschrift des Patienten/gesetzlichen Vertreters