

Patienten-Etikett mit Barcode

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

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 9723800
 Fax 0341 9723819

MedVZ Philipp-Rosenthal-Straße

Telefon 0341 9723840

Eingang am
Labor-Nr. (Molekulargenetik)
Labor-Nr. (Zytogenetik)

410.10

Kostenübernahme

- Ambulant (Überweisungsschein) Stationär Privat

Indikation/Fragestellung

Eigenanamnese

Familienanamnese/Stammbaum

Zytogenetische Diagnostik (mind. 2 ml Heparin-Blut)

- Chromosomenanalyse
 FISH bei V.a. _____

Pränataldiagnostik

- Chromosomenanalyse
 Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)
 Sonstiges _____

Molekulargenetische Diagnostik (mind. 1 ml EDTA-Blut)

Neurologische Erkrankungen

- Chorea Huntington (HTT)
 CADASIL-Syndrom (NOTCH3)^{1, 2}
 Spinocerebelläre Ataxie (SCA1, 2, 3, 6, 17)³
 HMSN (CMT) Typ 1 (PMP22, GJB1, MPZ)^{1, 2}
 HMSN (CMT) Typ 2 (MFN2, GJB1, MPZ)^{1, 2}
 HNPP (PMP22)^{1, 2}
 Fokale Epilepsie (GRIN2A)^{1, 2}

Stoffwechselerkrankungen

- Mukoviszidose (Cystische Fibrose, CFTR)
 35 häufigste Mutationen
 Kompletturntersuchung CFTR^{1, 2}
 Ethnische Herkunft _____

Familiäre Tumorerkrankungen

- Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2, CHEK2, ATM, CDH, NBN, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53)^{1, 2}
 HNPCC (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2)^{1, 2}
 FAP (APC)^{1, 2}
 MEN 2A (RET)¹

Geschlechtsentwicklung

- Infertilität (AZF-Region)³
 Intersexualität (SRY)³

Kleinwuchs

- SHOX-assoziiertes Kleinwuchs (SHOX)^{1, 2}

Syndromale Erkrankungen

- Prader-Willi-/Angelman-Syndrom
 Methylierung/Deletion 15q11q13²
 UPD15 (EDTA-Blut der Eltern)³
 Array-CGH (bitte Indikation gemäß EBM-Ziffer 11500 angeben)
 Intelligenzminderung (IQ-Wert < 70)
 Geistige Behinderung mit Dysmorphiezeichen
 Autismusspektrumstörung
 Fehlbildung oder Funktionsstörung des Gehirns
 Multiple angeborene Fehlbildungen
 Multiple dysmorphologische Merkmale

Pränataldiagnostik

- Maternaler Kontaminationsausschluss (EDTA-Blut der Mutter)³

gezielte Diagnostik (bitte Vorbefunde beilegen) _____

¹ Sequenzierung; ² MLPA; ³ Fragmentanalyse

Datum der Probenentnahme: _____

Probenmaterial

- EDTA-Blut (mind. 1 ml) Heparin-Blut (mind. 2 ml) Chorionzotten (mind. 20 g)
 Fruchtwasser (mind. 15 ml) Abortmaterial (nicht fixiert) Sonstiges

Entsprechend dem Gendiagnostikgesetz ist jeder Anforderung eine Einwilligungserklärung des Patienten/Betreuers ordnungsgemäß ausgefüllt und unterschrieben beizulegen.

Bemerkungen

Anforderungsdatum	Telefon für Rückfragen

Unterschrift, Stempel, Adresse des Einsenders