

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)³
- 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, DNA

Geistige Entwicklungsstörung

- Fragiles-X-Syndrom (Repeat-Expansion *FMR1*)^{3,4}
- Array-CGH/SNP-Array

Intelligenzminderung (Panel)¹

- isoliert/unspezifisch
- und Kleinwuchs
- und Mikrozephalie
- und Epilepsie
- 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)

- Tuberöse Hirnsklerose (*TSC1*, *TSC2*)^{1,2}
- Holoprosenzephalie (Panel)¹

- Prader-Willi-Syndrom^{2,3,4}
- Temple-Syndrom/UPD(14)mat^{2,3,4}
- Angelman-Syndrom^{2,3,4}

Epilepsie

- Dravet-Syndrom, GEFS+ (*SCN1A*)^{1,2}
- Fokale Epilepsie und Aphasie (*GRIN2A*)^{1,2}

Epilepsie (Panel)¹

- Epileptische Enzephalopathie
- Generalisierte Epilepsie
- Fokale Epilepsie

Stoffwechselerkrankungen

- Mukoviszidose/Cystische Fibrose (*CFTR*)
- 35 häufigste pathogene Varianten (*CFTR*)
- Komplettuntersuchung (*CFTR*)^{1,2}

Ethnische Herkunft:

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

Übertragung der Vollmacht

Sollte bei Ihnen, bzw. bei Ihrem Kind eine genetische Panel-Diagnostik indiziert sein, die eine Gen-Auswahl mit einer Größe über 25 kb 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. Mit Ihrer nachstehenden Unterschrift entbinden Sie das MedVZ/Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Leipzig bzw. den Sie nach GenDG aufklärenden Arzt hierfür von der Schweigepflicht.

Datum

Unterschrift des Patienten/gesetzlichen Vertreters