

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

**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 .....

Vom Labor auszufüllen:  
Datum Probeneingang HUG

Labor-Nr.

**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 Optikusatrophy/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

**Zygotenetische 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



**Patientendaten/Aufkleber**

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname

\_\_\_\_\_  männlich  weiblich  
geb. am

\_\_\_\_\_  
Straße

\_\_\_\_\_  
PLZ, Ort



**Universitätsklinikum Leipzig**  
Medizin ist unsere Berufung.

Universitätsklinikum Leipzig AöR, Institut für Humangenetik,  
MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II gGmbH,  
Fachbereich Humangenetik, Philipp-Rosenthal-Str. 55, 04103 Leipzig

MedVZ am Universitätsklinikum Leipzig II  
Fachbereich Humangenetik  
Tel. 0341/9723800, <http://www.medvz-leipzig.de/>

Institut für Humangenetik  
Leiter: Prof. Dr. med. J. Lemke  
Tel. 0341/9723800, <http://humangenetik.uniklinikum-leipzig.de/>

**Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und EU Datenschutz-Grundverordnung (DS-GVO)**

Indikation (oder die angeforderte Analyse) ist **zwingend erforderlich** und muss eingetragen werden:

Bitte **zwingend** ausfüllen!

Ich wurde vor der Probenentnahme zu Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft sowie gesundheitlichen Risiken der Untersuchung nach § 8 Abs. 2 Gendiagnostikgesetz informiert und aufgeklärt. Ich wurde informiert, dass die Proben oder die erhobenen Daten im Rahmen des Ausfallkonzepts bzw. bei nicht angebotener Diagnostik als Analyseauftrag an Dritte verschickt werden können. Weiterhin werden Daten ggf. für die Abrechnung der Diagnostik zur jeweiligen Krankenkasse übermittelt. Ich habe das Formular „Aufklärung vor genetischen Analysen gemäß GenDG“ erhalten. **Ich erkläre mich mit der Probenentnahme und Durchführung der oben genannten Analyse(n) einverstanden.** Über die Möglichkeit, meine Einwilligung vollständig oder in Teilen zu widerrufen, wurde ich informiert.

Ich bin zudem einverstanden mit:

der **Aufbewahrung von Probenmaterial** z. B. für ergänzende Untersuchungen.  ja  nein

der **Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse** über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus.  ja  nein

der Verwendung meiner **Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienangehörigen** auf deren Wunsch, auch über meinen Tod hinaus.  ja  nein

der Aufbewahrung und vollständigen Verwendung von pseudonymisiertem **Untersuchungsmaterial und/oder Befunden** für **wissenschaftliche Zwecke** in Form von kumulativen Publikationen zu Fallserien innerhalb der gesetzlichen Rahmenbedingungen sowie zur **Qualitätssicherung**.  ja  nein

der **zukünftigen Kontaktaufnahme** durch Mitarbeiter der Humangenetik zu klinischen oder wissenschaftlichen Zwecken, z. B. einer Re-Analyse vorheriger genetischer Ergebnisse.  ja  nein

In seltenen Fällen können Erkenntnisse gewonnen werden, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (Zusatzbefunde). Nach der Empfehlung der ACMG (Amerikanisches Kollegium für medizinische Genetik und Genomik) berichten wir auf Ihren Wunsch hin (wahrscheinlich) krankheitsverursachende Varianten in ca. 80 Genen (u. A. für Tumor-, Bindegewebs- und Herzerkrankungen, maligne Hyperthermie und Fettstoffwechselstörungen), für die Behandlungskonsequenzen bestehen (bspw. Möglichkeiten der Therapie, Vorsorge, Früherkennung). Über mein „Recht auf Nichtwissen“ bin ich aufgeklärt worden.

Über diese Zusatzbefunde möchte ich informiert werden.  ja  nein

In **dringenden, medizinisch notwendigen** Fällen, können wir den Befund/die Befunde auch an weitere Personen oder Einrichtungen weiterleiten. Bitte geben Sie hierzu nachfolgend die Daten des zusätzlichen Befundempfängers an:

.....  
.....  
.....

Die **vollständigen** Angaben zu Name und Anschrift sind **zwingend erforderlich** für die Mitteilung!

.....  
Ort, Datum                      Unterschrift des Patienten/gesetzl. Vertreters                      Name, Unterschrift des aufklärenden Arztes (§ 8 GenDG)