

**Fachbereich Humangenetik**

Fetscherstraße 74, 01307 Dresden

Probenversand an:

Haus 137, 1. OG, Laborbereich

Tel. +49 (0)351 458 18349

Fachärzte für Humangenetik:

Prof. Dr. Diana Le Duc, MD/PhD; Prof. Dr. med. Min Ae Lee-

Kirsch; Dr. med. Joseph Porrmann; Dr. med. Arne Jahn;

Dr. med. Marcus Franke

Tel.: +49 (0)351 458 289, Fax: +49 (0)351 458 4316

Email: genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de

MEDIZINISCHES
VERSORGUNGSZENTRUM
AM UNIVERSITÄTSKLINIKUM

Patient*in	männlich	weiblich	divers
Name, Vorname	geb.		
Straße			
PLZ	Ort		

Anforderungsformular Genetische Diagnostik

Kostenträger	Gesetz. KV / Überweisungsschein Nr. 6 (Mitbehandlung, keine Laboranalyse)	\$116b SGB V	UKD - stationär	Rechnung an Einsender / Klinik
	Gesetz. KV / Überweisungsschein Nr. 10 (Laboranalyse ohne Budgetbelastung)	\$140a SGB V	Private KV / Selbstzahler / IGeL	Forschungsbasis nach Absprache
Material	EDTA Blut (5-10 ml)	Hautstanze (≥ 3mm)	Mundschleimhaut	Fruchtwasser (≥ 20 ml)
	Heparin Blut (5-10ml) (Neugeborene 2-3 ml)	Abortmaterial	DNA (≥ 500ng)	Chorionzotten (≥ 20 mg)

Bitte sowohl die gewünschte Diagnostik als auch die Symptomatik (Seite 2) ausfüllen**MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK MITTELS NEXT-GENERATION SEQUENCING (NGS)*** (benötigtes Material: EDTA Blut)

Panelanalyse der klinisch relevanten Gene mit Kopienzahl- (CNV) Analyse

Panelanalyse bei V. a. erbliche Tumorerkrankung / genetisches Tumorrisiko mit CNV-Analyse (basierend auf speziellem 260 Genpanel)

Genomweite CNV-Analyse, ggf. konventionelle Chromosomenanalyse (sofern bislang noch nicht erfolgt)

(benötigtes Material: EDTA und Li-Heparin Blut bzw. bitte Ergebnis bei extern erfolgter Chromosomenanalyse mitsenden)

(Trio)-Exomanalyse mit Kopienzahl-(CNV) Analyse vorgeburtlich bei V. a. genetisch bedingte Erkrankung

Ganzgenomanalyse im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung nach § 64e SGB V (Einschluss abhängig von der Entscheidung der Fallkonferenz/Tumorboard; eine persönliche Vorstellung am Universitätsklinikum ist erforderlich)

Neurodegenerative Erkrankungen mit therapeutischer Relevanz

GEZIELTE DIAGNOSTIK (Prädiktiv / Segregation): Genname (OMIM) / Transkript / Variante(n):

FETTSTOFFWECHSELSTÖRUNG (benötigtes Material: EDTA Blut) - Bitte die klinischen Informationen vollständig ausfüllenLipid inCode® (Gene: *LDLR, APOB, APOE, PCSK9, LDLRAP1, LIPA, STAP1* und Polygenic Risk Score)

Ethnizität: Europäisch (nicht finnisch)

Südasiatisch

Afrikanisch / Afroamerikanisch

Aschenasisch

Europäisch (finnisch)

Ostasiatisch

Latein-/vermischt amerikanisch

Plasma Level LDL-C: mg/dL /

mmol/L;

behandelt

nicht behandelt

Score nach Dutch Lipid Clinic Network:

Punkte

vorzeitige koronare Ereignisse:

ja

nein

andere koronare Ereignisse:

ja

nein

Wenn ja, welche:

ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK

Chromosomenanalyse

FISH bei Verdacht auf:

Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 (DiGeorge-/velokardiofaziales Syndrom)

Mikrodeletionssyndrom 10p13-p14

SHOX-assoziiierter Kleinwuchs (u.a. Leri-Weill-Dyschondrosteose)

postnataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)

PRÄNATALDIAGNOSTIK

Klinische (Trio-) Exomanalyse (NGS) bei Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall (bitte Blutproben beider Elternteile mitschicken)

Chromosomenanalyse (benötigtes Material: Fruchtwasser, Chorionzotten oder Heparin-Blut aus Nabelschnur)

FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y) (IGeL: benötigtes Material: Fruchtwasser oder Chorionzotten)

Maternalen Kontaminationsausschluss (nur nach Absprache; benötigtes Material: EDTA Blut)

Geschlechtsmitteilung

gewünscht

nicht gewünscht

TUMORPRÄDISPOSITIONSSYNDROME (Benötigtes Material: EDTA Blut, Panelanalyse mit CNV-Analyse (basierend auf speziellem 260 Genpanel))

FBREK / Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Polyposis

BRCA1/2 zur Indikationsstellung einer gezielten
medikamentösen Behandlung

Familiärer Bauchspeicheldrüsenkrebs

Lynch-Syndrom / Familiärer Darmkrebs

Hereditäres Phäochromozytom/Paragangliom Syndrom

Mit Einsendung von Tumorgewebe für Immun-
histochemie und Mikrosatellitenanalyse

Li-Fraumeni Syndrom

Andere:

Patient*in _____

FAMILIENANAMNESE / STAMMBAUM / WEITERE ANGABEN

Bitte um ausführliche Beschreibung der Erkrankungen bzw. Symptome der zu untersuchenden Person und der Familienmitglieder (mütterlicher- und väterlicherseits über drei Generationen), mit Angaben zum Alter bei Diagnosestellung

SYMPTOME (prä- und postnatal) / ANAMNESE: V. a. ENTWICKLUNGSSTÖRUNG* (HPO-Terms bevorzugt)

Entwicklungsverzögerung:	mild	moderat	schwer
Epilepsie:	fokal	generalisiert	

Großwuchs (HP:0000098)	+	SD	Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (HP:0000202)	Aortendissektion (HP:0002647)
Kleinwuchs (HP:0004322)	-	SD	Hörstörung (HP:0000364)	Immundysregulation (HP:0002715)
Makrozephalie (HP:0000256)	+	SD	Sehstörung (HP:0000504)	V. a. mitochondriale Erkrankungen
Mikrozephalie (HP:0000252)	-	SD	Autistisches Verhalten (HP:0000729)	
Hirnfehlbildungen (HP:0012443)			Organfehlbildungen	

Neurologische Symptomatik (HP:0012638)

Skeletale Anomalien (HP:0011842)

Ultraschallauffälligkeiten

Überstreckbare Gelenke (HP:0001382)

Faziale Dysmorphie (HP:0000271)

V. a. Bindegewbserkrankung

WEITERE ANFORDERUNGEN

Anlegen einer Zellkultur für externe Analysen

Anlegen einer primären oder immortalisierten Fibroblasten-Zelllinie (Hautstanze benötigt)

Anlegen einer immortalisierten lymphoblastischen Zelllinie (Heparin Blut benötigt)

Isolierung von RNA (PAXgene-Blut-RNA-Röhrchen benötigt)

Asservierung von Zellkultur DNA RNA

Bemerkungen	Anforderungsdatum	Einsender*in (Unterschrift, Name, Einrichtung, Adresse in Druckbuchstaben oder Stempel)
	Materialabnahmedatum	
	Telefonnummer für Rückfragen	

Weitere Informationen zur Probenlagerung und zum Versand

Proben sind steril abzunehmen und sollten nach Möglichkeit sofort nach der Entnahme zum Labor gesendet werden. Blutröhrchen müssen sofort nach Abnahme über Kopf geschwenkt werden, um eine Gerinnung zu verhindern. Proben sind gegen Bruch und Auslaufen zu sichern. Versandbehälter können bei der Probenannahme angefordert werden. Unterlagen und Begleitschreiben sind in eine extra Folie zu verpacken.

Es ist eine eindeutige Probenkennzeichnung mit Name und Geburtsdatum erforderlich sowie eine Kennzeichnung aller Begleitformulare mit Namen, Geburtsdatum und Entnahmedatum. Materialien ohne Kennzeichnung können nicht entgegengenommen werden.

Für Gewebebiopsien ist ein steriles Kulturmedium zu verwenden, welches bei der Probenannahme angefordert werden kann. Aborte bitte bei Raumtemperatur (20°C) belassen. Bei Aborten bis zur 11. SSW benötigen wir das Abortmaterial und zusätzlich 2,5 ml EDTA-Blut der Mutter. Bei Aborten ab der 12. SSW ist eine sterile Entnahme des Materials vom Feten, vorzugsweise Achillessehne, vorzunehmen. Die Aufbewahrung und der Transport des Abortmaterials erfolgen in sterilem Kulturmedium (ersatzweise sterile NaCl-Lösung). Genomische DNA bitte in gepufferte Lösung, z. B. 1xTE (10 mM Tris, 1 mM EDTA –Puffer, pH 8), geben.

EDTA- und Heparin-Blut, DNA und Abortmaterial können kurzfristig im Kühlschrank bei ca. 4°C gelagert werden. Fruchtwasser kann über Nacht bei Raumtemperatur (ca. 20°C) gelagert werden. Für Chorion ist keine Lagerung möglich; bitte vorher mit der Probenannahme unter der Telefonnummer 0351 458 18349 absprechen.

Indikationskriterien nach der QS-Vereinbarung Molekulargenetik für die Krankheitsbilder Hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom (Lynch-Syndrom, HNPCC) und Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (FBREK) müssen erfüllt sein.