

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

Anforderungsformular Genetische Diagnostik

Kostenträger	☐ Gesetzl. KV / Überweisungsschein Nr. 6 (Mitbehandlung, keine Laboranalyse)	☐ §116b SGB V	☐ UKD - stationär	☐ Rechnung an Einsender / Klinik
	☐ Gesetzl. KV / Überweisungsschein Nr. 10 (Laboranalyse ohne Budgetbelastung)	☐ §140a SGB V	☐ Private KV / Selbstzahler / IGeL	☐ Forschungsbasis nach Absprache
	☐ Modellvorhaben Genomsequenzierung nach § 64e SGB V:			
	☐ Gesetzl. KV	☐ Private KV	☐ anderer Kostenträger:	
Material	☐ EDTA Blut (5-10 ml)	☐ Hautstanze (≥ 3 mm)	☐ Mundschleimhaut	☐ Fruchtwasser (≥ 20 ml)
	☐ Heparin Blut (5-10 ml) (Neugeborene 2-3 ml)	☐ Abortmaterial	☐ DNA (≥ 500 ng)	☐ Chorionzotten (≥ 20 mg)

Bitte sowohl die gewünschte Diagnostik als auch die Symptomatik (Seite 2) ausfüllen

Empfohlen für eine verbesserte Koordination zum Einschluss in das Modellvorhaben Genomsequenzierung:

- ☐ Einbezug des Instituts für Klinische Genetik am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus Dresden in die Versorgung des Patienten.
Patient:in ist mit direkter Kontaktierung durch das Institut für Klinische Genetik einverstanden.

MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK MITTELS NEXT-GENERATION SEQUENCING (NGS) (benötigtes Material: EDTA Blut)

- ☐ Panelanalyse bei V. a. erbliche Tumorerkrankung / genetisches Tumorrisiko mit Kopienzahl-(CNV) Analyse (basierend auf speziellem Gen Panel)
- ☐ (Trio-)Genomanalyse im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung nach § 64e SGB V (Einschluss abhängig von der Entscheidung der Fallkonferenz/Tumorboard; eine persönliche Vorstellung am Universitätsklinikum ist erforderlich)
- ☐ Genomanalyse bei Entwicklungsstörungen mit Kopienzahl-(CNV) Analyse*
- ☐ (Trio-)Exomanalyse mit Kopienzahl-(CNV) Analyse *
- ☐ Neurodegenerative Erkrankungen mit therapeutischer Relevanz
- * Zur Abrechnung der CNV-Analyse muss eine Chromosomenanalyse (CA) erfolgt sein. Wenn nicht zusätzlich beauftragt, gehen wir von einer extern durchgeführten CA aus.

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

FETTSTOFFWECHSELSTÖRUNG (benötigtes Material: EDTA Blut) - Bitte die klinischen Informationen vollständig ausfüllen

- ☐ Lipid 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 (CA)
- ☐ 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)
- ☐ Maternaler Kontaminationsausschluss (nur nach Absprache; benötigtes Material: EDTA Blut)
- Geschlechtsmitteilung ☐ gewünscht ☐ nicht gewünscht

TUMORPRÄDISPOSITIONSSYNDROME (Benötigtes Material: EDTA Blut; Panelanalyse mit CNV-Analyse (basierend auf speziellem Gen Panel))

- ☐ 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

☐ Kleinwuchs (HP:0004322) - ☐ SD

☐ Makrozephalie (HP:0000256) + ☐ SD

☐ Mikrozephalie (HP:0000252) - ☐ SD

☐ Hirnfehlbildungen (HP:0012443)

☐ Neurologische Symptomatik (HP:0012638)

☐ Faziale Dysmorphie (HP:0000271)

☐ Lippen-Kiefer-Gaumenspalte (HP:0000202)

☐ Hörstörung (HP:0000364)

☐ Sehstörung (HP:0000504)

☐ Autistisches Verhalten (HP:0000729)

☐ Organfehlbildungen

☐ Skeletale Anomalien (HP:0011842)

☐ Überstreckbare Gelenke (HP:0001382)

V. a. Bindegewbserkrankung

☐ Aortendissektion (HP:0002647)

☐ Immundysregulation (HP:0002715)

☐ V. a. mitochondriale Erkrankungen

☐ Ultraschallauffälligkeiten

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.