

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

# Universitätsklinikum Carl Gustav Carus

DIE DRESDNER.



Institut für Klinische Genetik  
Fetscherstraße 74, Haus 137, Laborbereich  
01307 Dresden, Germany  
Genetische Ambulanz  
Tel.: +49 (0)351 458-2891  
Fax: +49 (0)351 458-4316  
Email: genetische.ambulanz@uniklinikum-dresden.de

## 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)		DNA (≥ 1,5 µg Array CGH / ≥ 500ng WES)	Chorionzotten (≥ 20 mg)

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

### MOLEKULARGENETISCHE DIAGNOSTIK \* (benötigtes Material: EDTA Blut)

- NGS-Panel der klinisch relevanten Gene mit exomweiter CNV-Analyse (basierend auf Exomsequenzierung)
- NGS-Panel bei v. a. erbliche Tumorerkrankung / genetisches Tumorrisiko mit CNV-Analyse (basierend auf speziellem 260 Genpanel)
- NGS-Panel der klinisch relevanten Gene ohne CNV-Analyse (Array-Analyse bereits durchgeführt)
- NGS-Trio-Exomanalyse mit exomweiter SNV- und CNV-Analyse (nach Rücksprache zur Klärung der Finanzierung, keine Kassenleistung)
- NGS-Ganzgenomanalyse mit genomweiter SNV- und CNV-Analyse (nach Rücksprache zur Klärung der Finanzierung, keine Kassenleistung)

### GEZIELTE DIAGNOSTIK (Prädiktiv / Segregation)

Genname (OMIM):

Transkript:

Variante(n):

### ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK (benötigtes Material: Heparin Blut)

Chromosomenanalyse

FISH bei Verdacht auf

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

Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 / 10p14  
(u.a. DiGeorge- und Velokardiofaziales Syndrom)

Andere:

### PRÄNATALDIAGNOSTIK

- Klinisches Exom (SNV und CNV) bei Auffälligkeiten im pränatalen Ultraschall (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)

### SPEZIELLE DIFFERENTIALDIAGNOSTIK

Nicht-muskuläre Aktinopathien (ACTG1 / ACTB) (gezielte Einzelgenanalyse, benötigtes Material: EDTA Blut)

Baraitser Winter cerebro-frontofaziales Syndrom  
(Fryns-Aftimos-Syndrom)

Dystonie Taubheit  
ACTG1 assoziierte Schwerhörigkeit

### TUMORPRÄDISPOSITIONSSYNDROME

(Panel und CNV Analyse der klinisch relevanten Gene, benötigtes Material: EDTA Blut)

FBREK / Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Familiärer Bauchspeicheldrüsenkrebs

BRCA1/2 zur Indikationsstellung einer gezielten  
medikamentösen Behandlung

Hereditäres Phäochromocytom/Paragangliom Syndrom

Lynch-Syndrom / Familiärer Darmkrebs

Li Fraumeni Syndrom

Mit Einsendung von Tumorgewebe für Im-  
munhistochemie und Mikrosatellitenanalyse

Andere:

Polyposis

\* In Abhängigkeit von der Indikationsstellung und nach Sichtung der eingesandten Anamneseunterlagen kann eine Rückmeldung im Einzelfall erfolgen, ob im Rahmen der wissenschaftlichen Versorgung eine Genomsequenzierung zu empfehlen ist.

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. Bindegewebserkrankung

**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.