

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



**Genetische Diagnostik**  
 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)	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 (i. V. Selektivvertrag NAMSE, ausgewählte Krankenkassen)  
 Ganzgenomanalyse (nach Rücksprache zur Klärung der Finanzierung, keine Kassenleistung)

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    Aschkenasisch  
 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:    SHOX-assoziiierter Kleinwuchs    Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 / 10p14  
 (u.a. Leri-Weill-Dyschondrosteose)    (u.a. DiGeorge- velokardiofaziales Syndrom)  
 postnataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)    Andere:

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

FBREK / Familiärer Brust- und Eierstockkrebs    Polyposis  
 BRCA1/2 zur Indikationsstellung einer gezielten medikamentösen Behandlung    Familiärer Bauchspeicheldrüsenkrebs  
 Lynch-Syndrom / Familiärer Darmkrebs    Hereditäres Phäochromocytom/Paragangliom Syndrom  
 Mit Einsendung von Tumorgewebe für Immun-    Li Fraumeni Syndrom  
 histochemie und Mikrosatellitenanalyse    Andere:

\* 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.