

Bitte zurücksenden an :

Prof. Dr. med. J. Oldenburg

Institut für Experimentelle Hämatologie und Transfusionsmedizin
Abteilung Molekulare Hämostaseologie
Sigmund-Freud-Straße 25, 53127 Bonn

Probeneingang / Befunde Tel.: 0228-287- 19429
Fax: 0228-287- 19455

Frau PD Dr. med. A. Pavlova (klinische Fragen) 0228-287-19711
Frau Dr. B. Pezeshkpoor (technische Fragen) 0228-287-11649
Frau M. Haener (Kosteninformationen) 0228-287-15176

Auftragsformular Molekulare Hämostaseologie

Patientendaten	Kostenträger unbedingt ausfüllen
Name: _____ Geb. Datum: _____	<input type="checkbox"/> GKV-Patienten (bitte Ü-Schein 10 beilegen, inklusive BSNR und LANR des Erstveranlassers)
Vorname: _____ Geschlecht: ♀ <input type="checkbox"/> ♂ <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> Selbstzahler ambulant/stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) (falls Kostenvorschlag erforderlich bitte anfordern)
Adresse: _____	<input type="checkbox"/> Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)
	<input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Vollblut
Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken, Transport bei Raumtemperatur

Klinische Information			
Klinische Diagnose/Familienanamnese (bitte bekannte Mutation angeben)	Aktivität /Antigen	Blutung	Thrombose
		<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Wenn Ja: <input type="checkbox"/> spontan <input type="checkbox"/> traumatisch	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Wenn Ja: <input type="checkbox"/> DVT <input type="checkbox"/> Andere

Untersuchungsauftrag bitte ankreuzen

Prokoagulatorische Faktoren (Gene assoziiert mit Blutungsneigung)	Gene	Antikoagulatorische Faktoren (Gene assoziiert mit Thrombose)	Gene
<input type="checkbox"/> A-/Dysfibrinogenämie	<i>FGA, FGB, FGG</i>	<input type="checkbox"/> Protein C-Mangel	<i>PROC</i>
<input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel	<i>F2</i>	<input type="checkbox"/> Protein C-Rezeptor-Defekt	<i>EPCR</i>
<input type="checkbox"/> Faktor V-Mangel	<i>F5</i>	<input type="checkbox"/> Protein S-Mangel	<i>PROS</i>
<input type="checkbox"/> Faktor VII-Mangel	<i>F7</i>	<input type="checkbox"/> Antithrombin-Mangel	<i>SERPINC1</i>
<input type="checkbox"/> Hämophilie A	<i>F8</i>	<input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Defekt	<i>THBD</i>
<input type="checkbox"/> Hämophilie B	<i>F9</i>	<input type="checkbox"/> Plasminogen-Mangel	<i>PLG</i>
<input type="checkbox"/> Faktor X-Mangel	<i>F10</i>	<input type="checkbox"/> PAI-1 -Mangel	<i>PAI1</i>
<input type="checkbox"/> Faktor XI-Mangel	<i>F11</i>	<input type="checkbox"/> F5 Mutationen assoziiert mit APCR	
<input type="checkbox"/> Faktor XII-Mangel	<i>F12</i>	<input type="checkbox"/> FV-Leiden	
<input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel	<i>F13A1, F13B</i>	<input type="checkbox"/> FV-Cambridge / Hong Kong	
<input type="checkbox"/> Von Willebrand Syndrom	<i>VWF</i>	<input type="checkbox"/> FV-Bonn	
<input type="checkbox"/> Von Willebrand Syndrom Typ 2N	<i>VWF 2N</i>	<input type="checkbox"/> FV-Nara	
<input type="checkbox"/> Kombiniertes FV-/FVIII-Mangel	<i>LMAN1, MCFD2</i>	<input type="checkbox"/> Prothrombin G20210A	
<input type="checkbox"/> Kongenitaler ADAMTS13-Mangel	<i>ADAMTS13</i>	<input type="checkbox"/> PAI-1 - 4G/5G Polymorphismus	
<input type="checkbox"/> Kininogen-Mangel	<i>KNG1</i>	<input type="checkbox"/> FGB - 455G>A	
<input type="checkbox"/> Präkalikrein-Mangel	<i>KLKB1</i>	<input type="checkbox"/> F13A1 - Val34Leu	
<input type="checkbox"/> Kombiniertes Vit.K abhängiger Faktoren-Mangel	<i>GGCX, VKORC1</i>	<input type="checkbox"/> MTHFR 677C>T	
		<input type="checkbox"/> FGG C10034T (c.*216C>T)	

weitere Gene	weitere Untersuchungen
<input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem Typ 1/2 <i>SERPING1</i>	<input type="checkbox"/> Anti-FVIII Antikörper (epitope mapping) Bethesda Titer _____ IU
<input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem Typ 3 <i>F12, Exon 9</i>	
<input type="checkbox"/> MPN-assoziierte Mutationen <i>JAK2(V617F), MPL(Exon 10), CALR(Exon 9)</i>	
<input type="checkbox"/> (Partielle) Cumarinresistenz/ (Partielle) Cumarinsensitivität <i>VKORC1, CYP2C9, CYP4F2 /ggf. F9 Ex. 2</i>	MATERIAL: 3-5 ml Citrat-Blut (innerhalb von 24 Stunden versenden)

Verantwortlich für die Identität der Blutproben und die Anforderung der Laborleistungen _____ Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckbuchstaben) _____ Datum _____ Unterschrift des Arztes	Klinikstempel / Station / Einsender Tel.: _____ Fax: _____
---	--

Auftragsformular zur molekulargenetischen Abklärung von Thrombozyten-Erkrankungen mittels NGS

Patientendaten:	Kostenträger unbedingt ausfüllen:
Name: _____ Geb. Datum: _____ Vorname: _____ Geschlecht: ♀ <input type="checkbox"/> ♂ <input type="checkbox"/> Adresse: _____	<input type="checkbox"/> GKV-Patienten (bitte Ü-Schein 10 beilegen, inklusive BSNR und LANR des Erstveranlassers) <input type="checkbox"/> Selbstzahler ambulant/stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) <small>(falls Kostenvorschlag erforderlich bitte anfordern)</small> <input type="checkbox"/> Abrechnung gemäß §116b SGB V (nach EBM) <input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik

Information zum Thrombozytopathie /-penie-Panel:

Die Analyse erfolgt mittels Next Generation Sequencing (NGS). Diese Technik erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Paneldiagnostik. Unser Thrombozytopathie /-penie-Panel besteht aus 59 Genen, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Thrombozytopenie und Thrombozytopathie sind. Da ab dem 01.07.2016 bei gesetzlich versicherten Patienten ohne vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nur bis zu 25 kb kodierender Sequenz analysiert werden dürfen, wurde das Thrombozytopathie /-penie-Panel in 6 Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen bis max. 25 kb unterteilt.
Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an.

MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Vollblut
 Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken, Transport bei Raumtemperatur

Thrombozytenmorphologie			Thrombozytenfunktion	Muskuloskeletale/ neurologische/ andere Abnormalitäten
Thrombozytenzahl	Thrombozytengröße	MPV	Aggregation auffällig: <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Ja (wenn Ja, welche)	
<input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Reduziert <input type="checkbox"/> Erhöht	<input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Klein <input type="checkbox"/> Groß	<input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Reduziert <input type="checkbox"/> Erhöht	<input type="checkbox"/> ADP <input type="checkbox"/> Kollagen <input type="checkbox"/> Adrenalin <input type="checkbox"/> Ristocetin <input type="checkbox"/> Arachidonsäure	

Klinische Verdachtsdiagnose:

<input type="checkbox"/> Störungen der Thrombozytenadhäsion Gene <input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Plättchentyp <i>GP1BA</i> <input type="checkbox"/> Bernard-Soulier-Syndrom <i>GP9, GP1BA, GP1BB</i> <input type="checkbox"/> Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III <i>FERMT3</i> <hr/> <input type="checkbox"/> Thrombozyten-Rezeptor Defekt Gene <input type="checkbox"/> ADP-Rezeptor-Defekt <i>P2RY12, P2RY1, P2RX1</i> <input type="checkbox"/> GPVI-Mangel (Kollagen Rezeptor) <i>GP6</i> <input type="checkbox"/> Glykoprotein IV-Mangel <i>CD36</i> <input type="checkbox"/> Thromboxan A2-Mangel <i>TBXA2R</i> <input type="checkbox"/> Glanzmann-Thrombasthenie <i>ITGA2B, ITGB3</i> <input type="checkbox"/> Glykoprotein Ia-Mangel <i>ITGA2</i> <input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Erkrankung <i>VWF</i> <hr/> <input type="checkbox"/> Störungen der Thrombozytensekretion Gene <input type="checkbox"/> Hermansky-Pudlak-Syndrom <i>HPS1-HPS9</i> <input type="checkbox"/> Chediak-Higashi-Syndrom <i>CHS1, LYST</i> <input type="checkbox"/> Graues Plättchen-Syndrom <i>NBEAL2</i> <input type="checkbox"/> Blutungsstörung, Thrombozyten-Typ 17 <i>GF11B</i> <input type="checkbox"/> GATA1-assoziierte Thrombozytopenie <i>GATA1</i> <input type="checkbox"/> ARC- Syndrom <i>VPS33B, VIPAS39</i> <small>(Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase)</small> <input type="checkbox"/> Jacobsen/Paris-Trousseau-Syndrom <i>FLI1</i> <input type="checkbox"/> Quebec-Thrombozytopathie <i>PLAU</i> <input type="checkbox"/> Griselli-Syndrom, Typ 1/2/3 <i>MLPH, RAB27A, MYO5A</i>	<input type="checkbox"/> Thrombozytopathien mit Zytoskelettdefekten Gene <input type="checkbox"/> MYH9-assoziierte Erkrankungen <i>MYH9</i> <small>May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechtnerr/Epstein-Syndrome</small> <input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich-Syndrom <i>WAS</i> <small>/X-chromosomale Thrombozytopenie</small> <input type="checkbox"/> Filamin A Erkrankungen mit Thrombozytenstörungen <i>FLNA</i> <input type="checkbox"/> Kongenitale Makrothrombozytopenie <i>ACTN1</i> <input type="checkbox"/> TUBB1-assoziierte Thrombozytopenie <i>TUBB1</i> <input type="checkbox"/> Scott-Syndrom <i>ANO6</i> <hr/> <input type="checkbox"/> Andere Thrombozytopathien/penien Gene <input type="checkbox"/> Kongenitale Amegakaryozytäre Thrombozytopenie <i>MPL</i> <input type="checkbox"/> TCRUS <i>HOXA11</i> <small>(Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)</small> <input type="checkbox"/> Autosomal-dominante Thrombozytopenie 2 <i>MASTL, ANKRD26</i> <input type="checkbox"/> Familiäre Thrombozyten-Krankheit <i>RUNX1</i> <small>mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie</small> <input type="checkbox"/> Ghosal-Syndrom <i>TBXAS1</i> <input type="checkbox"/> Hereditäre Teleangiektasie <i>ENG, ACVRL1</i> <input type="checkbox"/> Tangier-Krankheit <i>ABCA1</i> <hr/> <input type="checkbox"/> Störungen der Signaltransduktion <div style="text-align: center;"><i>GNA13, GNAS, PLA2G7, DHCR24, ADRA2A, RASGRP2</i></div>
---	---

Verantwortlich für die Identität der Blutproben und die Anforderung der Laborleistungen

Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckbuchstaben)

Datum Unterschrift des Arztes

Klinikstempel / Station / Einsender

Tel.: _____ Fax: _____

Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung (gemäß Gendiagnostikgesetz)

Name, Vorname: (zu untersuchende Person)	Geb. -Datum:
--	---------------------

Ich bin mit der Durchführung der genetischen Untersuchung auf Mutationen im-Gen/Panel und der dazu notwendigen **Blutentnahme** bei mir bei meinem Kind bei der von mir betreuten Person einverstanden.

Über die genetischen Grundlagen, Möglichkeiten der Vorbeugung/Vermeidung/Behandlung, über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der geplanten Untersuchung sowie mit der Blutentnahme verbundenen Risiken bin ich hinreichend aufgeklärt worden von
 (Herrn/Frau Dr. med.) Mir wurde eine angemessene Bedenkzeit eingeräumt.

Bitte entscheiden Sie, wie Ihre Probe und das Ergebnis verwendet werden dürfen (Bitte entsprechend ankreuzen)

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der Qualitätssicherung einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
--	---

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
--	---

Sollen die Untersuchungen ohne konkretes Ergebnis bleiben, bin ich damit einverstanden, dass weiterführende wissenschaftliche Untersuchungen zur Aufklärung der bei mir festgestellten Gerrinungsstörung durchgeführt werden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

Ich bin damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Die erhobene Befunde in pseudonymisierter Form im Institut für Experimentelle Hämatologie & Transfusionsmedizin zu wissenschaftlichen Zwecken ausgewertet werden (Genotyp-Phänotyp-Assoziationsstudie).	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen.

Ort, Datum

Unterschrift Patient/Gesetzlicher Vertreter

Name, Vorname (Druckschrift)

Ort, Datum

Unterschrift Verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Name, Vorname (Druckschrift)