

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

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

### Auftragsformular Molekulare Hämostaseologie

Patientendaten (ggf. Aufkleber)	Kostenträger unbedingt ausfüllen
<b>Name:</b> _____ <b>Geb. Datum:</b> _____  <b>Vorname:</b> _____ <b>Geschlecht:</b> ♀ <input type="checkbox"/> ♂ <input type="checkbox"/>  <b>Adresse:</b> _____	<input type="checkbox"/> GKV-Patienten <small>(bitte Ü-Schein 10 beilegen, inklusive BSNR und LANR des Erstveranlassers)</small> <input type="checkbox"/> Selbstzahler ambulant/stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) <small>(falls Kostenvoranschlag erforderlich, bitte anfordern)</small> <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 <small>(bitte bekannte Mutation angeben)</small>	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

Panel Diagnostik (Gerinnungsstörung)			
<input type="checkbox"/> Blutungsneigung assoziiert mit verminderter FVIII Aktivität <small>(F8, LMAN1, MCFD2, VWF 2N)</small>		<input type="checkbox"/> Thrombophilie <small>(PROC, PROCR, SERPINC1, PROS1)</small>	
<input type="checkbox"/> Vitamin K-abhängige Faktoren <small>(F2, F7, F9, F10)</small>		<input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Protein C-System <small>(PROC, PROCR, PROS1, THBD)</small>	
<input type="checkbox"/> Störungen des fibrinolytischen Systems <small>(PLAT, PLG, SERPINE1)</small>		<input type="checkbox"/> Fibrin-stabilisierende Faktoren <small>(FGA, FGB, FGG, F13A1, F13B)</small>	
<input type="checkbox"/> Kontaktphasenproteine <small>(KLKB1, KNG, FXII)</small>		<input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem <small>(F12, PLG, SERPING1)</small>	
Prokoagulatorische Faktoren <small>(Einzelfaktor-Mangel)</small>	Gene	Antikoagulatorische Faktoren <small>(Einzelfaktor-Mangel)</small>	Gene
<input type="checkbox"/> A-/Hypo-/Dys-fibrinogenämie	<i>FGA, FGB, FGG</i>	<input type="checkbox"/> Plasminogen-Mangel	<i>PLG</i>
<input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel	<i>F2</i>	<input type="checkbox"/> Protein C-Mangel	<i>PROC</i>
<input type="checkbox"/> Faktor V-Mangel	<i>F5</i>	<input type="checkbox"/> Protein C-Rezeptor-Defekt	<i>PROCR</i>
<input type="checkbox"/> Faktor VII-Mangel	<i>F7</i>	<input type="checkbox"/> Protein S-Mangel	<i>PROS1</i>
<input type="checkbox"/> Hämophilie A	<i>F8</i>	<input type="checkbox"/> Protein Z-Mangel	<i>PROZ</i>
<input type="checkbox"/> Hämophilie B	<i>F9</i>	<input type="checkbox"/> Antithrombin-Mangel	<i>SERPINC1</i>
<input type="checkbox"/> Faktor X-Mangel	<i>F10</i>	<input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Defekt	<i>THBD</i>
<input type="checkbox"/> Faktor XI-Mangel	<i>F11</i>	<input type="checkbox"/> PAI1-Defekt	<i>SERPINE1</i>
<input type="checkbox"/> Faktor XII-Mangel	<i>F12</i>	<b>Weitere Diagnostik</b>	
<input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel	<i>F13A1, F13B</i>	<input type="checkbox"/> Thrombophilie-Polymorphismen	
<input type="checkbox"/> Von Willebrand Syndrom	<i>VWF</i>	<input type="checkbox"/> Genetische Varianten im <i>F5</i> Gen	
<input type="checkbox"/> Kombiniertes FV-/FVIII-Mangel	<i>LMAN1, MCFD2</i>	<input type="checkbox"/> FV-Leiden <input type="checkbox"/> FV Bonn	
<input type="checkbox"/> Kongenitaler ADAMTS13-Mangel	<i>ADAMTS13</i>	<input type="checkbox"/> FV Hongkong/ FV Cambridge <input type="checkbox"/> FV Nara	
<input type="checkbox"/> Kininogen-Mangel	<i>KNG</i>	<input type="checkbox"/> Prothrombin G20210A <input type="checkbox"/> F13A1 - Val35Leu	
<input type="checkbox"/> Präkallikrein-Mangel	<i>KLKB1</i>	<input type="checkbox"/> MTHFR 677C>T	
<input type="checkbox"/> Kombiniertes Vit.K abhängiger Faktoren-Mangel	<i>GGCX, VKORC1</i>	<input type="checkbox"/> (Partielle) Cumarinresistenz/ (Partielle) Cumarinsensitivität	<i>VKORC1, CYP2C9, CYP4F2 /ggf. F9 Ex. 2</i>

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

## Auftragsformular zur molekulargenetischen Abklärung von Thrombozyten-Erkrankungen mittels NGS

Patientendaten:	Kostenträger unbedingt ausfüllen:
Name: _____ Geb. Datum: _____	<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) (falls Kostenvoranschlag erforderlich bitte anfordern) <input type="checkbox"/> Abrechnung gemäß §116b SGB V (nach EBM) <input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik
Vorname: _____ Geschlecht: ♀ <input type="checkbox"/> ♂ <input type="checkbox"/>	
Adresse: _____	

**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. Panel Diagnostik. 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
<b>Thrombozytenzahl</b>  <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Reduziert <input type="checkbox"/> Erhöht	<b>Thrombozytengröße</b>  <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Klein <input type="checkbox"/> Groß	<b>MPV</b>  <input type="checkbox"/> Normal <input type="checkbox"/> Reduziert <input type="checkbox"/> Erhöht	<b>Aggregation auffällig:</b> <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Ja (wenn Ja, welche)  <input type="checkbox"/> ADP <input type="checkbox"/> Kollagen <input type="checkbox"/> Adrenalin <input type="checkbox"/> Ristocetin <input type="checkbox"/> Arachidonsäure	

### Klinische Verdachtsdiagnose:

<p><input type="checkbox"/> <b>Störungen der Thrombozytenadhäsion</b></p> <p><input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Plättchentyp <i>GP1BA</i></p> <p><input type="checkbox"/> Bernard-Soulier-Syndrom <i>GP9, GP1BA, GP1BB</i></p> <p><input type="checkbox"/> Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III <i>FERMT3</i></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Thrombozyten-Rezeptor Defekt</b></p> <p><input type="checkbox"/> ADP-Rezeptor-Defekt <i>P2RY12, P2RY1, P2RX1</i></p> <p><input type="checkbox"/> GPVI-Mangel (Kollagen Rezeptor) <i>GP6</i></p> <p><input type="checkbox"/> Glykoprotein IV-Mangel <i>CD36</i></p> <p><input type="checkbox"/> Thromboxan A2-Mangel <i>TBXA2R</i></p> <p><input type="checkbox"/> Glanzmann-Thrombasthenie <i>ITGA2B, ITGB3</i></p> <p><input type="checkbox"/> Glykoprotein Ia-Mangel <i>ITGA2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Erkrankung <i>VWF</i></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Störungen der Thrombozytensekretion</b></p> <p><input type="checkbox"/> Hermansky-Pudlak-Syndrom <i>HPS1-HPS9</i></p> <p><input type="checkbox"/> Chediak-Higashi-Syndrom <i>CHS1, LYST</i></p> <p><input type="checkbox"/> Graues Plättchen-Syndrom <i>NBEAL2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Blutungsstörung, Thrombozyten-Typ 17 <i>GF1B</i></p> <p><input type="checkbox"/> GATA1-assoziierte Thrombozytopenie <i>GATA1</i></p> <p><input type="checkbox"/> ARC- Syndrom <i>VPS33B, VIPAS39</i> (Arthrogrypose-Nierenfunktionsstörung-Cholestase)</p> <p><input type="checkbox"/> Jacobsen/Paris-Trousseau-Syndrom <i>FLI1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Quebec-Thrombozytopathie <i>PLAU</i></p> <p><input type="checkbox"/> Griscelli-Syndrom, Typ 1/2/3 <i>MLPH, RAB27A, MYO5A</i></p>	<p><input type="checkbox"/> <b>Thrombozytopathien mit Zytoskelettdefekte</b></p> <p><input type="checkbox"/> MYH9-assoziierte Erkrankungen <i>MYH9</i> May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechtner/Epstein-Syndrome</p> <p><input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich-Syndrom <i>WAS</i> X-chromosomale Thrombozytopenie</p> <p><input type="checkbox"/> Filamin A Erkrankungen mit Thrombozytenstörung <i>FLNA</i></p> <p><input type="checkbox"/> Kongenitale Makrothrombozytopenie <i>ACTN1</i></p> <p><input type="checkbox"/> TUBB1-assoziierte Thrombozytopenie <i>TUBB1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Scott-Syndrom <i>ANO6</i></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Andere Thrombozytopathien/penien</b></p> <p><input type="checkbox"/> Kongenitale Amegakaryozytäre Thrombozytopenie <i>MPL</i></p> <p><input type="checkbox"/> TCRUS <i>HOXA11</i> (Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)</p> <p><input type="checkbox"/> Autosomal-dominante Thrombozytopenie 2 <i>MASTL, ANKRD26</i></p> <p><input type="checkbox"/> Familiäre Thrombozyten-Krankheit mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie <i>RUNX1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ghosal-Syndrom <i>TBXAS1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Hereditäre Teleangiektasie <i>ENG, ACVRL1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Tangier-Krankheit <i>ABCA1</i></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Störungen der Signaltransduktion</b></p> <p style="text-align: center;"><i>GNA13, GNAS, PLA2G7, DHCR24, ADRA2A, RASGRP2</i></p>
--	---

Verantwortlich für die Identität der Blutproben und die Anforderung der Laborleistungen  _____ Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckbuchstaben)  _____ Datum	<b>Klinikstempel / Station / Einsender</b>   _____ 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.

Ja  Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial für spätere **neue Diagnosemöglichkeiten** einverstanden.

Ja  Nein

Bei Bedarf dürfen die Ergebnisse der Untersuchung für die **Beratung** und **Untersuchung** von **Familienmitgliedern** genutzt werden.

Ja  Nein

Sollen die Untersuchungen ohne konkretes Ergebnis bleiben, bin ich damit einverstanden, dass weiterführende wissenschaftliche Untersuchungen zur Aufklärung der bei mir festgestellten Gerinnungsstörung durchgeführt werden.

Ja  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).

Ja  Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse und -Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.

Ja  Nein

**Bei fehlender Entscheidung wird von Zustimmung ausgegangen.  
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)