

Bitte zurücksenden an :
Prof. Dr. med. J. Oldenburg

Institut für Experimentelle Hämatologie und Transfusionsmedizin, G43
 Venusberg-Campus 1, 53127 Bonn
 Molekulare Hämostaseologie

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

Frau PD Dr. med. A. Pavlova (klinische Fragen)
 Frau PD Dr. B. Pezeshkpoor (technische Fragen)
 Kosteninformationen

0228-287-19711
 0228-287-11649
 0228-287-15176

Auftragsformular zur molekulargenetischen Abklärung von Thrombozyten-Erkrankungen mittels NGS

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

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 beschriftet, 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:

<p><input type="checkbox"/> Störungen der Thrombozytenadhäsion Gene</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"/> Thrombozyten-Rezeptor Defekt Gene</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"/> Störungen der Thrombozytensekretion Gene</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>GFI1B</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"/> Thrombozytopathien mit Zytoskelettdefekten Gene</p> <p><input type="checkbox"/> MYH9-assoziierte Erkrankungen <i>MYH9</i> May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechter/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 Thrombozytenstörungen <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"/> Andere Thrombozytopathien/penien Gene</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 <i>RUNX1</i> mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie</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"/> Störungen der Signaltransduktion</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

 Unterschrift des Arztes

Klinikstempel / Station / Einsender

Tel.: _____ Fax: _____

**Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung
 (gemäß Gendiagnostikgesetz)**

Name, Vorname: <small>(zu untersuchende Person)</small>	Geb. -Datum:
---	---------------------

Ich bin mit der Durchführung der genetischen Untersuchung 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 möchte über die erhobenen Ergebnisse der genetischen Analysen informiert werden. Über mein Recht auf Nichtwissen bin ich informiert worden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

Ich möchte über bedeutsame Befunde, die über die oben genannte(n) Fragestellung(en)/ Erkrankung(en) hinausgehen -sogenannte Zusatzbefunde- , informiert werden. Mitgeteilt werden nur Zusatzbefunde, aus denen sich praktische Konsequenzen (wie eine Therapie oder ein konkretes Vorsorgeprogramm) ableiten lassen.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

Ich möchte über Zufallsbefunde in Genen, die mit einer malignen Erkrankung assoziiert sind (RUNX1, ANKRD26, ETV6, GATA1, MPL), informiert werden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
---	---

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

Ich bin mit der Aufbewahrung von nicht verbrauchtem Untersuchungsmaterial für spätere neue Diagnosemöglichkeiten einverstanden.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein
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 damit einverstanden, dass überschüssiges Untersuchungsmaterial zur Erforschung der Ursachen und zur Verbesserung der Behandlung genetisch bedingter Erkrankungen verwendet wird. Die erhobenen Befunde dürfen in pseudonymisierter Form zu wissenschaftlichen Zwecken ausgewertet werden.	<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
---	---

Ich bin einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern genutzt werden dürfen.	<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> 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) -----