

Probeneingang:

Tel.: 0228-287- 19429  
Fax: 0228-287- 19455

Befunde: Frau PD Dr. B. Pezeshkpoor

Tel: 0228-287-11649  
Email: b.pez@ukbonn.de

Kosteninformationen:

Tel: 0228-287-15176  
IHT-Abrechnung@ukbonn.de

## Auftragsformular Molekulare Hämostaseologie

Patientendaten (ggf. Aufkleber)		Kostenträger- unbedingt ausfüllen	
Name: _____ Geb. Datum: _____		<input type="checkbox"/> GKV-Patienten (bitte Ü-Schein Muster 10 beilegen, inklusive BSNR und LANR des Erstveranlassers)	
Vorname: _____ Geschlecht: <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> Selbstzahler ambulant/stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) (falls Kostenvoranschlag erforderlich- bitte anfordern: IHT-Abrechnung@ukbonn.de)	
Adresse: _____		<input type="checkbox"/> ASV (nach EBM) (bitte Ü-Schein Muster 10 beilegen)	
		<input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik	
MATERIAL: 5 ml EDTA-Vollblut/ DNA Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken,Transport bei Raumtemperatur		Pränataldiagnostik: MATERIAL: Isolierte DNA aus kultivierten Chorionzottenzellen, mit Ausschluss einer maternalen Kontamination. Telefonische Vorankündigung notwendig	
Klinische Verdachtsdiagnose: (Bitte Aktivität/Antigen Werte beifügen):			
Familienanamnese		Weitere Informationen	
<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Verwandtschaftsgrad: (bitte - wenn vorliegend- anonymisierte Befunde beilegen)		Chromosomenanomalie:  Kerngeschlecht: <input type="checkbox"/> XX <input type="checkbox"/> XY	
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	
Es erfolgt eine Anreicherung der Proben für das gesamte Hämostase-Panel. Entsprechend Ihres Auftrags wählen Sie aus: Hämostase Gesamtpanel/ Diagnostikpanels/ Einzelne Gene			
<input type="checkbox"/> Hämostase Gesamtpanel oder Panel Diagnostik (Gerinnungsstörung)			
<input type="checkbox"/> Blutungsneigung assoziiert mit verminderter FVIII Aktivität (F8, LMAN1, MCFD2, VWF 2N)		<input type="checkbox"/> Thrombophilie (PROC, PROCR, SERPINC1,PROS1)	
<input type="checkbox"/> Vitamin K-abhängige Faktoren (F2, F7, F9, F10)		<input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Protein C-System (PROC, PROCR, PROS1, THBD)	
<input type="checkbox"/> Störungen des fibrinolytischen Systems (PLAT, PLG, SERPINE1)		<input type="checkbox"/> Fibrin-stabilisierende Faktoren (FGA, FGB, FGG, F13A1, F13B)	
<input type="checkbox"/> Kontaktphasenproteine (KLKB1, KNG, FXII)		<input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem (F12 (exon 9), PLG (exon 9), SERPING1)	
Prokoagulatorische Faktoren (Einzelfaktor-Mangel)		Antikoagulatorische Faktoren (Einzelfaktor-Mangel)	
Gene		Gene	
<input type="checkbox"/> A-/Hypo-/Dys-fibrinogenämie FGA, FGB, FGG		<input type="checkbox"/> Plasminogen-Mangel PLG	
<input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel F2		<input type="checkbox"/> Protein C-Mangel PROC	
<input type="checkbox"/> Faktor V-Mangel F5		<input type="checkbox"/> Protein C-Rezeptor-Defekt PROCR	
<input type="checkbox"/> Faktor VII-Mangel F7		<input type="checkbox"/> Protein S-Mangel PROS1	
<input type="checkbox"/> Hämophilie A F8		<input type="checkbox"/> Protein Z-Mangel PROZ	
<input type="checkbox"/> Hämophilie B F9		<input type="checkbox"/> Antithrombin-Mangel SERPINC1	
<input type="checkbox"/> Faktor X-Mangel F10		<input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Defekt THBD	
<input type="checkbox"/> Faktor XI-Mangel F11		<input type="checkbox"/> PAI1-Defekt SERPINE1	
<input type="checkbox"/> Faktor XII-Mangel F12			
<input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel F13A1, F13B			
<input type="checkbox"/> Von Willebrand Syndrom VWF			
<input type="checkbox"/> Kombiniertes FV-/FVIII-Mangel LMAN1, MCFD2			
<input type="checkbox"/> Kongenitaler ADAMTS13-Mangel ADAMTS13			
<input type="checkbox"/> Kininogen-Mangel KNG			
<input type="checkbox"/> Präkallikrein-Mangel KLKB1			
<input type="checkbox"/> Kombiniertes Vit.K abhängiger Faktoren-Mangel GGCX, VKORC1			
Verantwortlich für die Identität der Blutproben und die Anforderung der Laborleistungen			
Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckbuchstaben)			
Datum		Unterschrift des Arztes	
Tel.:		Fax:	

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

Befunde: Frau PD Dr. B. Pezeshkpoor      Tel: 0228-287-11649  
Kosteninformationen:      Email: b.pez@ukbonn.de  
0228-287-15176  
IHT-Abrechnung@ukbonn.de

Auftragsformular zur molekulargenetischen Abklärung von  
Thrombozyten-Erkrankungen mittels NGS

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

Es erfolgt eine Anreicherung der Proben für das gesamte Hämostase-Panel. Entsprechend Ihres Auftrags wählen Sie aus:  
**Hämostase Gesamtpanel/ Diagnostikpanels/ Einzelne Gene**  
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 gesamte Panel oder das gewünschte Subpanel an.**  
☐ **Hämostase Gesamtpanel oder Panel Diagnostik (Thrombozytenstörung)**  
**MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Vollblut**  
**Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken, Transport bei Raumtemperatur**

Thrombozytenmorphologie			Thrombozytenfunktion	Klinischer Phänotyp und Kerngeschlecht
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	Syndromale Begleitmerkmale:  Chromosomenanomalie:  Kerngeschlecht: <input type="checkbox"/> XX <input type="checkbox"/> XY

**Klinische Verdachtsdiagnose:**  
**Familienanamnese:** ☐ Nein ☐ Ja    Verwandtschaftsgrad: \_\_\_\_\_  
(bitte - wenn vorliegend- anonymisierte Befunde beilegen)

**Weitere auffällige Laborparameter:**      ☐ Durchflussszytometrie:  
☐ Immunfluoreszenz Färbung:  
(bitte - wenn vorliegend- Befunde beilegen)      ☐ PFA:

Störungen der Thrombozytenadhäsion	Gene
<input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Plättchentyp	GP1BA
<input type="checkbox"/> Bernard-Soulier-Syndrom	GP9, GP1BA, GP1BB
<input type="checkbox"/> Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	FERMT3
Thrombozyten-Rezeptor Defekt	Gene
<input type="checkbox"/> ADP-Rezeptor-Defekt	P2RY12, P2RY1, P2RX1
<input type="checkbox"/> GPVI-Mangel (Kollagen Rezeptor)	GP6
<input type="checkbox"/> Glykoprotein IV-Mangel	CD36
<input type="checkbox"/> Thromboxan A2-Mangel	TBXA2R
<input type="checkbox"/> Glanzmann-Thrombasthenie	ITGA2B, ITGB3
<input type="checkbox"/> Glykoprotein Ia-Mangel	ITGA2
<input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Erkrankung	VWF
Störungen der Thrombozytensekretion	Gene
<input type="checkbox"/> Hermansky-Pudlak-Syndrom	HPS1, AP3B1, HPS3-6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6, AP3D1
<input type="checkbox"/> Blutungsstörung, Thrombozyten-Typ 17	GFI1B
<input type="checkbox"/> GATA1-assoziierte Thrombozytopenie	GATA1
<input type="checkbox"/> Chediak-Higashi-Syndrom	CHS1, LYST
<input type="checkbox"/> Graues Plättchen-Syndrom	NBEAL2
<input type="checkbox"/> Jacobsen/Paris-Trousseau-Syndrom	FLI1
<input type="checkbox"/> Quebec-Thrombozytopathie	PLAU
<input type="checkbox"/> Griscelli-Syndrom, Typ 1/2/3	MLPH, RAB27A, MYO5A

Verantwortlich für die Identität der Blutproben und die Anforderung der Laborleistungen

\_\_\_\_\_  
Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckbuchstaben)

\_\_\_\_\_  
Datum

\_\_\_\_\_  
Unterschrift des Arztes

Thrombozytopathien mit Zytoskelettdefekten	Gene
<input type="checkbox"/> MYH9-assoziierte Erkrankungen	MYH9
May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechtner/Epstein-Syndrome	
<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich-Syndrom	WAS
X-chromosomale Thrombozytopenie	
<input type="checkbox"/> Filamin A Erkrankungen mit Thrombozytenstörungen	FLNA
<input type="checkbox"/> Kongenitale Makrothrombozytopenie	ACTN1
<input type="checkbox"/> TUBB1-assoziierte Thrombozytopenie	TUBB1
<input type="checkbox"/> Scott-Syndrom	ANO6
Andere Thrombozytopathien/penien	Gene
<input type="checkbox"/> Kongenitale Amegakaryozytäre Thrombozytopenie	MPL
TCRUS	HOXA11
(Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)	
<input type="checkbox"/> Autosomal-dominante Thrombozytopenie 2	MASTL, ANKRD26
<input type="checkbox"/> Familiäre Thrombozyten-Krankheit mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie	RUNX1
<input type="checkbox"/> Ghosal-Syndrom	TBXAS1
<input type="checkbox"/> Hereditäre Teleangiectasie	ENG, ACVRL1
<input type="checkbox"/> Tangier-Krankheit	ABCA1
Weitere Indikationsspezifische Diagnostik	

☐ Kollagen 4-assoziierte intrazerebrale Blutungen      COL4A1, COL4A2

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 im ☐ **Hämostase-Panel\*** / ☐ **Thrombophilie-Panel (F5-Leiden-/Prothrombin-Variante)/ .....**-Gen und der dazu notwendigen **Blutentnahme** ☐ bei mir ☐ bei meinem Kind ☐ bei der von mir betreuten Person einverstanden. \* Siehe Liste der Gene auf Seite 1 und 2 des Anforderungsscheins

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.)  
 Bei fehlender Entscheidung wird von Zustimmung ausgegangen.

Ich möchte über die **erhobenen Ergebnisse** der genetischen Analysen informiert werden.

☐ Ja ☐ Nein

Ich möchte über bedeutsame Befunde, die über die oben genannte(n) Fragestellung(en) / Erkrankung(en) hinausgehen -sogenannte **Zufallsbefunde**-, informiert werden. Mitgeteilt werden nur Zufallsbefunde, aus denen sich praktische Konsequenzen (wie eine Therapie oder ein konkretes Vorsorgeprogramm) ableiten lassen.

☐ Ja ☐ Nein

Ich möchte über **Zufallsbefunde** in Genen, die mit einer **malignen Erkrankung** assoziiert sind (*RUNX1, ANKRD26, ETV6, GATA1, MPL*), informiert werden.

☐ Ja ☐ 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.

☐ Ja ☐ Nein

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

☐ Ja ☐ Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse und der **Qualitätssicherung** einverstanden.

☐ Ja ☐ 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.

☐ Ja ☐ Nein

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

☐ Ja ☐ Nein

Ich bin einverstanden, dass die Ergebnisse der Untersuchung für die Beratung und Untersuchung von **Familienmitgliedern** genutzt werden dürfen.

☐ Ja ☐ Nein

**Diese Einwilligungserklärung kann ich jederzeit ganz oder in Teilen widerrufen.  
 Über mein Recht auf Nichtwissen bin ich informiert worden.**

Ort, Datum

Unterschrift Patient/Gesetzlicher Vertreter

Name, Vorname (Druckschrift)

Ort, Datum

Unterschrift Verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Name, Vorname (Druckschrift)