

Probeneingang:

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

Befunde: Frau PD Dr. B. Pezeshkpoor

Tel: 0228-287-11649
Email: b.pez@ukbonn.de
Tel: 0228-287-15176
IHT-Abrechnung@ukbonn.de

Kosteninformationen:

Auftragsformular Molekulare Hämostaseologie

Patientendaten (ggf. Aufkleber)		Kostenträger- unbedingt ausfüllen	
Name: _____	Geb. Datum: _____	<input type="checkbox"/> GKV-Patienten <small>(bitte Ü-Schein Muster 10 beilegen, inklusive BSNR und LANR des Erstverlassers)</small> <input type="checkbox"/> Selbstzahler ambulant/stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) <small>(falls Kostenvoranschlag erforderlich- bitte anfordern: IHT-Abrechnung@ukbonn.de)</small> <input type="checkbox"/> ASV (nach EBM) <small>(bitte Ü-Schein Muster 10 beilegen)</small> <input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik	
Vorname: _____	Geschlecht: ♀ <input type="checkbox"/> ♂ <input type="checkbox"/>		
Adresse: _____			
MATERIAL: 5 ml EDTA-Vollblut/ DNA Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken, Transport bei Raumtemperatur			
Klinische Verdachtsdiagnose: (Bitte Aktivität/Antigen Werte beifügen):			
Familienanamnese	Weitere Informationen	Blutung	Thrombose
<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Verwandtschaftsgrad: <small>(bitte - wenn vorliegend- anonymisierte Befunde beilegen)</small>	Chromosomenanomalie: Kerngeschlecht: <input type="checkbox"/> XX <input type="checkbox"/> XY	<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 <i>(F8, LMAN1, MCFD2, VWF 2N)</i> <input type="checkbox"/> Vitamin K-abhängige Faktoren <i>(F2, F7, F9, F10)</i> <input type="checkbox"/> Störungen des fibrinolytischen Systems <i>(PLAT, PLG, SERPINE1)</i> <input type="checkbox"/> Kontaktphasenproteine <i>(KLKB1, KNG, FXII)</i>		<input type="checkbox"/> Thrombophilie <i>(PROC, PROCR, SERPINC1, PROS1)</i> <input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Protein C-System <i>(PROC, PROCR, PROS1, THBD)</i> <input type="checkbox"/> Fibrin-stabilisierende Faktoren <i>(FGA, FGB, FGG, F13A1, F13B)</i> <input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem <i>(F12 (exon 9), PLG (exon 9), SERPING1)</i>	
Prokoagulatorische Faktoren (Einzelfaktor-Mangel)	Gene	Antikoagulatorische Faktoren (Einzelfaktor-Mangel)	Gene
<input type="checkbox"/> A-/Hypo-/Dys-fibrinogenämie <input type="checkbox"/> Faktor II-Mangel <input type="checkbox"/> Faktor V-Mangel <input type="checkbox"/> Faktor VII-Mangel <input type="checkbox"/> Hämophilie A <input type="checkbox"/> Hämophilie B <input type="checkbox"/> Faktor X-Mangel <input type="checkbox"/> Faktor XI-Mangel <input type="checkbox"/> Faktor XII-Mangel <input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel <input type="checkbox"/> Von Willebrand Syndrom <input type="checkbox"/> Kombinierter FV-/FVIII-Mangel <input type="checkbox"/> Kongenitaler ADAMTS13-Mangel <input type="checkbox"/> Kininogen-Mangel <input type="checkbox"/> Prækallikrein-Mangel <input type="checkbox"/> Kombinierter Vit.K abhängiger Faktoren-Mangel	<i>FGA, FGB, FGG</i> <i>F2</i> <i>F5</i> <i>F7</i> <i>F8</i> <i>F9</i> <i>F10</i> <i>F11</i> <i>F12</i> <i>F13A1, F13B</i> <i>VWF</i> <i>LMAN1, MCFD2</i> <i>ADAMTS13</i> <i>KNG</i> <i>KLKB1</i> <i>GGCX, VKORC1</i>	<input type="checkbox"/> Plasminogen-Mangel <i>PLG</i> <input type="checkbox"/> Protein C-Mangel <i>PROC</i> <input type="checkbox"/> Protein C-Rezeptor-Defekt <i>PROCR</i> <input type="checkbox"/> Protein S-Mangel <i>PROS1</i> <input type="checkbox"/> Protein Z-Mangel <i>PROZ</i> <input type="checkbox"/> Antithrombin-Mangel <i>SERPINC1</i> <input type="checkbox"/> Thrombomodulin-Defekt <i>THBD</i> <input type="checkbox"/> PAI1-Defekt <i>SERPINE1</i>	
Weitere Diagnostik			
<input type="checkbox"/> Thrombophilie-Polymorphismen			
<input type="checkbox"/> Genetische Varianten im F5 Gen assoziiert mit APCR			
<input type="checkbox"/> FV-Leiden <input type="checkbox"/> FV-Bonn <input type="checkbox"/> FV-Hongkong/ FV-Cambridge <input type="checkbox"/> FV-Nara			
<input type="checkbox"/> Prothrombin G20210A			
<input type="checkbox"/> (Partielle) Cumarinresistenz/ <small>(Partielle) Cumarinsensitivität</small>			
<small>VKORC1 Promoter, CYP2C9, CYP4F2 /ggf. F9 Exon 2</small>			
Klinikstempel / Station / Einsender			
Datum	Unterschrift des Arztes	Tel.: _____ Fax: _____	
Name des anfordernden Arztes (bitte in Druckbuchstaben)			

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 Kostenvoranschlag 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 gesuchte 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 Aggregation auffällig: <input type="checkbox"/> Nein <input type="checkbox"/> Ja (wenn Ja, welche)	Klinischer Phänotyp und Kerngeschlecht Syndromale Begleitmerkmale:
Thrombozytentzahl	Thrombozytentgröße	MPV		
<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	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:

- Durchflusszytometrie:
- Immunfluoreszenz Färbung:
- PFA:

<input type="checkbox"/> Störungen der Thrombozytenadhäsion		Gene
<input type="checkbox"/> Von-Willebrand-Plättchentyper		GP1BA
<input type="checkbox"/> Bernard–Soulier-Syndrom		GP9, GP1BA, GP1BB
<input type="checkbox"/> Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III		FERMT3
<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> 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 _____

<input type="checkbox"/> Thrombozytopathien mit Zytoskelettdefekten		Gene
<input type="checkbox"/> MYH9-assoziierte Erkrankungen		MYH9
	May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechter/Epstein-Syndrome	
<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich-Syndrom		WAS
	X-chromosomal Thrombozytopenie	
<input type="checkbox"/> Filamin A Erkrankungen mit Thrombozytenstörungen		FLNA
<input type="checkbox"/> Kongenital Makrothrombozytopenie		ACTN1
<input type="checkbox"/> TUBB1-assoziierte Thrombozytopenie		TUBB1
<input type="checkbox"/> Scott-Syndrom		ANO6
<input type="checkbox"/> Andere Thrombozytopathien/penien		Gene
<input type="checkbox"/> Kongenitale Amegakaryozytäre Thrombozytopenie		MPL
<input type="checkbox"/> TCRUS		HOXA11
	(Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)	
<input type="checkbox"/> Autosomal-dominante Thrombozytopenie 2		MASTL, ANKRD26
<input type="checkbox"/> Familiäre Thrombozyten-Krankheit		RUNX1
	mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie	
<input type="checkbox"/> Ghosal-Syndrom		TBXAS1
<input type="checkbox"/> Hereditäre Teleangiaktasie		ENG, ACVR1
<input type="checkbox"/> Tangier-Krankheit		ABCA1
<input type="checkbox"/> Weitere Indikationsspezifische Diagnostik		
<input type="checkbox"/> 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)