

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

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

Befundeingang: Tel.: 0228-287- 19429
 Fax: 0228-287- 19455
 Bearbeitungszeit: 4-6 Wochen

Befunde: Frau PD Dr. B. Pezeshkpoor Tel: 0228-287-11649
 Email: b.pez@ukbonn.de
 Kosteninformationen: Tel: 0228-287-14781
 IHTAbrechnung@ukbonn.de

Auftragsformular Molekulare Hämostaseologie

<p>Patientendaten (ggf. Aufkleber)</p> <p>Name: _____ Geb. Datum: _____</p> <p>Vorname: _____ Geschlecht: ♀ <input type="checkbox"/> ♂ <input type="checkbox"/></p> <p>Adresse: _____</p>	<p>Kostenträger- unbedingt ausfüllen!</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: (IHT.Abrechnung@ukbonn.de)</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>
<p>MATERIAL: 5 ml EDTA-Vollblut/ DNA Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchsicher verpacken,Transport bei Raumtemperatur</p>	<p>Pränataldiagnostik: MATERIAL: Isolierte DNA aus kultivierten Chorionzottenzellen, mit Ausschluss einer maternalen Kontamination Telefonische Vorankündigung notwendig</p>

Klinische Verdachtsdiagnose: (Bitte Aktivität/Antigen Werte beifügen):

Familienanamnese	Weitere Informationen	Blutung	Thrombose
<input type="checkbox"/> Ja <input type="checkbox"/> Nein Verwandtschaftsgrad: _____ Bitte - wenn vorliegend- Befunde beilegen!	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 DNA für NGS für das gesamte Hämostase-Panel. Entsprechend Ihres Auftrags wählen Sie aus:
Hämostase Gesamtpanel/ Diagnostikpanels/ Einzelne Gene

<input type="checkbox"/> Hämostase Gesamtpanel oder		<input type="checkbox"/> 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)	Gene	Antikoagulatorische Faktoren (Einzelfaktor-Mangel)	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	Weitere Diagnostik	
<input type="checkbox"/> Faktor XIII-Mangel	F13A1, F13B	<input type="checkbox"/> Thrombophilie-Polymorphismen	
<input type="checkbox"/> Von Willebrand Syndrom	VWF	<input type="checkbox"/> Genetische Varianten im F5 Gen assoziiert mit APCR	
<input type="checkbox"/> Kombiniertes FV-/FVIII-Mangel	LMAN1, MCFD2	<input type="checkbox"/> FV-Leiden <input type="checkbox"/> FV-Bonn	
<input type="checkbox"/> Kongenitaler ADAMTS13-Mangel	ADAMTS13	<input type="checkbox"/> FV-Hongkong/ FV-Cambridge <input type="checkbox"/> FV-Nara	
<input type="checkbox"/> Kininogen-Mangel	KNG	<input type="checkbox"/> Prothrombin G20210A	
<input type="checkbox"/> Präkallikrein-Mangel	KLKB1	<input type="checkbox"/> (Partielle) Cumarinresistenz VKORC1 Promoter, CYP2C9, CYP4F2	
<input type="checkbox"/> Kombiniertes Vit.K abhängiger Faktoren-Mangel	GGCX, VKORC1	<input type="checkbox"/> (Partielle) Cumarinsensitivität* /* zusätzlich F9 Exon 2	

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: _____

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

Befunde: Frau PD Dr. B. Pezeshkpoor
 Kosteninformationen:

Tel: 0228-287-11649
 Email: b.pez@ukbonn.de
 0228-287-14781
 IHTAbrechnung@ukbonn.de

Bearbeitungszeit: 4-6 Wochen

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 49 Genen, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Thrombozytopenie und Thrombozytopathie sind.

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:

Klinische Verdachtsdiagnose:
Familienanamnese: Nein Ja Verwandtschaftsgrad:
 Bitte - wenn vorliegend- anonymisierte Befunde beilegen!

Chromosomenanomalie:
 Kerngeschlecht:
 XX XY

Weitere auffällige Laborparameter: Durchflusszytometrie:
 Immunfluoreszenz Färbung:
 PFA:
 (bitte - wenn vorliegend- Befunde beilegen)

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	GF1B
<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

Thrombozytopathien mit Zytoskelettdéfekten	Gene
<input type="checkbox"/> MYH9-assoziierte Erkrankungen	MYH9
<small>May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechtner/Epstein-Syndrome</small>	
<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich-Syndrom	WAS
<small>X-chromosomale Thrombozytopenie</small>	
<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
<input type="checkbox"/> TCRUS	HOXA11
<small>(Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)</small>	
<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 Teleangiektasie	ENG, ACVRL1

Weitere Indikationsspezifische Diagnostik

Kollagen 4-assoziierte intrazerebrale Blutungen COL4A1, COL4A2

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 **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.	<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 Zufallsbefunde- , informiert werden. Mitgeteilt werden nur Zufallsbefunde, 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 (<i>RUNX1, ANKRD26, ETV6, GATA1, MPL</i>), 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
---	---

**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)