



Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Patientendaten (ggf. Aufkleber):	Bitte senden an:
Name _____ Vorname _____	 <p>IKT Ulm gemeinnützige GmbH Abt. Molekulare Diagnostik, Molekulare Therapie und Experimentelle Transplantation Helmholtzstraße 10 89081 Ulm Tel. 0731/150-599 Fax: 0731/150-645 Email: k.schwarz@blutspende.de</p> <p>Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001 und akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025:2005</p>
Geburtsdatum _____	
Straße _____	
PLZ/Ort _____	

Kostenträger (Angabe obligat):

Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik

Untersuchungsmaterial (ggf. Herkunftsort, Vorbehandlung)

2 – 20 ml EDTA/ACD-Blut/Knochenmark o. Zellpopulationen für alle Analysen bzw. 2 – 10 µg DNA aus Probandengewebe für DNA-Analysen.
Detaillierte Hinweise zu Proben, zur Entnahme, Lagerung, Transport, etc. finden Sie in unserem Laborverzeichnis
<http://www.blutspende.de/transfusionsmedizin/formulare/pdf/laborleistungenulm-1.pdf>
Proben, die nicht eindeutig beschriftet sind bzw. dem Patienten nicht eindeutig zugeordnet werden können, werden verworfen und erneut angefordert!

Probenentnahme durch:

Art:	Menge:	Entnahmedatum:	ggf. Uhrzeit:
------	--------	----------------	---------------

Weitere Angaben zum Patienten / zur Patientin:

Indexpatient (Pflichtangabe): ja nein männlich weiblich konsanguine Abstammung
 Zwillinge: monochorial monoamniotisch Ethnische Herkunft (soweit genetisch relevant):

Diagnose / Anamnese:

(Verdachts-)Diagnose:
 Klinische Symptomatik / (Familien-)Anamnese (ggf. auf der Rückseite):
 Immunphänotypisierung / Ergebnisse / Befunde von Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen):
 Molekulargenetische Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen):
HSCTx: ja, Datum: _____ nein
 Bei bekanntem Indexpatienten:
 - Mutation:
 - Erkrankung:
 - Genetischer Verwandtschaftsgrad des Indexfalles zum Patienten/Probanden:
 Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft des Patienten/Probanden:

Angeforderte Analyse: zur Spezifikation siehe Rückseite!

Diagnostische Prädiktive Untersuchung
 Differentialanalytik Heterozygote Analytik

Erkrankung:	Spezifikation:	Gen / Locus / Region:
<input type="checkbox"/> Immundefekte		
<input type="checkbox"/> Erythrozytosen		
<input type="checkbox"/> Anämien/Andere erythrozytäre Erkrankungen		
<input type="checkbox"/> STR- bzw. Chimärismus-Analyse		
<input type="checkbox"/>		

Zusatzinformationen

Die Aufklärung/Einwilligung des o. g. Patienten/gesetzl. Vertreters zur Blut-/Gewebe-Entnahme und zur molekulargenetischen Untersuchung liegt mir vor bzw. liegt in Kopie bei.

 Name des anfordernden Arztes Datum _____
 (bitte Druckschrift)

 Straße

 PLZ/Ort Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person

Spezifikation der Analytik

(bitte zur Analytik Gengruppen spezifizieren, nur im Einzelfall Einzelgenanfragen)

Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)																					
Kombinierte T- und B-Zelldefekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">T-B+NK- SCID:</td> <td>IL2RG, JAK3</td> </tr> <tr> <td>T-B+NK+SCID:</td> <td>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</td> </tr> <tr> <td>T-B-NK+SCID:</td> <td>AK2</td> </tr> <tr> <td>Retikuläre Dysgenese:</td> <td>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP,</td> </tr> <tr> <td>Omenn Syndrom:</td> <td>ADA, LIG4, IL2RG</td> </tr> <tr> <td>Purinstoffwechsel Defekt:</td> <td>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</td> </tr> <tr> <td>MHC Klasse I Defekt:</td> <td>TAP1, TAP2, TAPBP</td> </tr> <tr> <td>MHC Klasse II Defekt:</td> <td>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</td> </tr> <tr> <td>Kalziumkanal Defekt:</td> <td>ORAI1, STIM1</td> </tr> <tr> <td>Andere:</td> <td>CD3G, ZAP-70, FOXN1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11</td> </tr> </table>	T-B+NK- SCID:	IL2RG, JAK3	T-B+NK+SCID:	IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF	T-B-NK+SCID:	AK2	Retikuläre Dysgenese:	RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP,	Omenn Syndrom:	ADA, LIG4, IL2RG	Purinstoffwechsel Defekt:	ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)	MHC Klasse I Defekt:	TAP1, TAP2, TAPBP	MHC Klasse II Defekt:	RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP	Kalziumkanal Defekt:	ORAI1, STIM1	Andere:	CD3G, ZAP-70, FOXN1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11
T-B+NK- SCID:	IL2RG, JAK3																				
T-B+NK+SCID:	IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF																				
T-B-NK+SCID:	AK2																				
Retikuläre Dysgenese:	RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP,																				
Omenn Syndrom:	ADA, LIG4, IL2RG																				
Purinstoffwechsel Defekt:	ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)																				
MHC Klasse I Defekt:	TAP1, TAP2, TAPBP																				
MHC Klasse II Defekt:	RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP																				
Kalziumkanal Defekt:	ORAI1, STIM1																				
Andere:	CD3G, ZAP-70, FOXN1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11																				
Antikörper-Defekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">Ohne B-Zellen:</td> <td>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</td> </tr> <tr> <td>Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:</td> <td>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</td> </tr> <tr> <td>Hyper IgM:</td> <td>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</td> </tr> </table>	Ohne B-Zellen:	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK	Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)	Hyper IgM:	CD40LG, CD40, AICDA, UNG														
Ohne B-Zellen:	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK																				
Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)																				
Hyper IgM:	CD40LG, CD40, AICDA, UNG																				
Definierte Immundefektsyndrome	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">Wiskott-Aldrich-Syndrom:</td> <td>WASP, WIPF1</td> </tr> <tr> <td>DNA-Reparatur Defekt:</td> <td>MRE1, NBS1, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</td> </tr> <tr> <td>CHH:</td> <td>RMRP</td> </tr> <tr> <td>Netherton Syndrom:</td> <td>SPINK5</td> </tr> <tr> <td>Hyper IgE:</td> <td>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</td> </tr> <tr> <td>Mukokutane Candidiasis:</td> <td>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)</td> </tr> <tr> <td>VODI:</td> <td>SP110</td> </tr> </table>	Wiskott-Aldrich-Syndrom:	WASP, WIPF1	DNA-Reparatur Defekt:	MRE1, NBS1, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte	CHH:	RMRP	Netherton Syndrom:	SPINK5	Hyper IgE:	STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3	Mukokutane Candidiasis:	STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)	VODI:	SP110						
Wiskott-Aldrich-Syndrom:	WASP, WIPF1																				
DNA-Reparatur Defekt:	MRE1, NBS1, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte																				
CHH:	RMRP																				
Netherton Syndrom:	SPINK5																				
Hyper IgE:	STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3																				
Mukokutane Candidiasis:	STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)																				
VODI:	SP110																				
Immundysregulatorische Defekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">Chediak-Higashi Syndrom:</td> <td>LYST</td> </tr> <tr> <td>GrisCELLI Syndrom:</td> <td>RAB27A, MYO5A</td> </tr> <tr> <td>Hermansky-Pudlak Syndrom:</td> <td>AP3B1</td> </tr> <tr> <td>Hämophagozytose Syndrom:</td> <td>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</td> </tr> <tr> <td>Lymphoproliferative Syndrom:</td> <td>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</td> </tr> <tr> <td>ALPS</td> <td>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8, NRAS, KRAS</td> </tr> <tr> <td>Andere:</td> <td>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</td> </tr> <tr> <td>APDS-(like disease):</td> <td>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</td> </tr> </table>	Chediak-Higashi Syndrom:	LYST	GrisCELLI Syndrom:	RAB27A, MYO5A	Hermansky-Pudlak Syndrom:	AP3B1	Hämophagozytose Syndrom:	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)	Lymphoproliferative Syndrom:	SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK	ALPS	TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8, NRAS, KRAS	Andere:	AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1	APDS-(like disease):	STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA				
Chediak-Higashi Syndrom:	LYST																				
GrisCELLI Syndrom:	RAB27A, MYO5A																				
Hermansky-Pudlak Syndrom:	AP3B1																				
Hämophagozytose Syndrom:	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)																				
Lymphoproliferative Syndrom:	SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK																				
ALPS	TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8, NRAS, KRAS																				
Andere:	AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1																				
APDS-(like disease):	STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA																				
Angeborene Phagozytäre Defekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">CGD:</td> <td>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2</td> </tr> <tr> <td>γ-Interferon/IL12-Achse:</td> <td>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</td> </tr> <tr> <td>LAD:</td> <td>ITGB2</td> </tr> <tr> <td>Shwachman-Diamond Syndrom:</td> <td>SBDS</td> </tr> </table>	CGD:	CYBB, CYBA, NCF1, NCF2	γ-Interferon/IL12-Achse:	IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1	LAD:	ITGB2	Shwachman-Diamond Syndrom:	SBDS												
CGD:	CYBB, CYBA, NCF1, NCF2																				
γ-Interferon/IL12-Achse:	IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1																				
LAD:	ITGB2																				
Shwachman-Diamond Syndrom:	SBDS																				
Defekte der angeborenen Immunität	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">EDA-ID:</td> <td>IKBK (NEMO), IKBA</td> </tr> <tr> <td>WHIM:</td> <td>CXCR4</td> </tr> <tr> <td>Epidermodyplasia verruciformis:</td> <td>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</td> </tr> <tr> <td>HSE:</td> <td>UNC93B1, TLR3</td> </tr> <tr> <td>Kongenitale Neutropenie:</td> <td>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</td> </tr> <tr> <td>Andere:</td> <td>IRAK4, MYD88, TLR4</td> </tr> </table>	EDA-ID:	IKBK (NEMO), IKBA	WHIM:	CXCR4	Epidermodyplasia verruciformis:	TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)	HSE:	UNC93B1, TLR3	Kongenitale Neutropenie:	ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1	Andere:	IRAK4, MYD88, TLR4								
EDA-ID:	IKBK (NEMO), IKBA																				
WHIM:	CXCR4																				
Epidermodyplasia verruciformis:	TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)																				
HSE:	UNC93B1, TLR3																				
Kongenitale Neutropenie:	ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1																				
Andere:	IRAK4, MYD88, TLR4																				
Erythrozytosen																					
Angeborene Erythrozytose:	EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1																				
Polyzythämia Vera:	JAK2																				
Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen																					
Dyserythropoietische Anämie:	CDAN1, SEC23B, KIF23																				
Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia	DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3																				
DBA:	RPS19, RPS24																				
Andere:	DHFR, PIGA, CD59																				
Weitere Gendefekte																					
Gray Platelet Syndrom	NBEAL2																				
Fiebersyndrome	MEFV, TNFRSF1A																				
MonoMAC	GATA2																				
Papillon-Lefevre-Syndrom	CTSC																				
STR- bzw. Chimärismus-Analysen																					
Prätransplantation																					
Posttransplantation																					
Reversion																					
Ergänzungen: Anamnese/Befunde																					