

Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Patientendaten (ggf. Aufkleber): Name _____ Vorname _____ Geburtsdatum _____ Straße _____ PLZ/Ort _____	Bitte senden an: <div style="text-align: right;"> MVZ DRK-Blutspendedienst Ulm Ärztl. Leiter Dr. P. Schauwecker Molekulare Diagnostik Helmholtzstraße 10 89081 Ulm Tel. 0731/150-599 Fax: 0731/150-645 Email: molekulare-diagnostik@blutspende.de </div> <div style="text-align: center;">  <small>Deutsche Akreditierungsstelle D-ML-19105-01-00</small> </div> <div style="text-align: center;"> <small>Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001 und akkreditiert nach DIN EN ISO 15189</small> </div>
--	---

Kostenträger:	
<input type="checkbox"/> GKV-Patient/in, ambulant ▶ bitte ausgefüllten Ü-Schein (Nr. 10) beilegen	<input type="checkbox"/> EBM § 116 b
<input type="checkbox"/> Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patient)	<input type="checkbox"/> Ausland E112

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/laborleistungenum-1.pdf

Probenentnahme durch:			
Art:	Menge:	Entnahmedatum:	ggf. Uhrzeit:

Weitere Angaben zum Patienten / zur Patientin:			
Indexpatient (Pflichtangabe): <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> konsanguine Abstammung
<input type="checkbox"/> Zwillinge: <input type="checkbox"/> monochorial <input type="checkbox"/> 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: <input type="checkbox"/> ja, Datum: _____ <input type="checkbox"/> 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!		
<input type="checkbox"/> Diagnostische	<input type="checkbox"/> Prädiktive	Untersuchung
<input type="checkbox"/> Differentialanalytik	<input type="checkbox"/> 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	
T-B+NK- SCID:	IL2RG, JAK3
T-B+NK+SCID:	IL7RA, PTPCR (CD45), CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A
T-B-NK+SCID:	RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF
Retikuläre Dysgenese:	AK2
Omenn Syndrom:	RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP, 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, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11
Antikörper-Defekte	
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	
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
Immudysregulatorische Defekte	
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	
CGD:	CYBB, CYBA, NCF1, NCF2
γ-Interferon/IL12-Achse:	IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1
LAD:	ITGB2
Shwachman-Diamond Syndrom:	SBDS
Defekte der angeborenen Immunität	
EDA-ID:	IKBK (NEMO), IKBA
WHIM:	CXCR4
Epidermodysplasia 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	