



## Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

**Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG**

<b>Patientendaten (ggf. Aufkleber):</b>		<b>Bitte senden an:</b>	
Name _____	Vorname _____	 <p>Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-17347-01-00</p> <p>Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001 und akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025:2005</p>	PD Dr. med. David Messerer, MME 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: molekulare-diagnostik@blutspende.de
Geburtsdatum _____			
Straße _____			
PLZ/Ort _____			
<b>Kostenträger (Angabe obligat):</b>			
<input type="checkbox"/> Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)		<input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik	
<b>Untersuchungsmaterial (ggf. Herkunftsort, Vorbehandlung)</b>			
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: <a href="http://www.blutspende.de/transfusionsmedizin/formulare/pdf/laborleistungenulm-1.pdf">http://www.blutspende.de/transfusionsmedizin/formulare/pdf/laborleistungenulm-1.pdf</a>			
<b>Proben, die nicht eindeutig beschriftet sind bzw. dem Patienten nicht eindeutig zugeordnet werden können, werden verworfen und erneut angefordert!</b>			
Probenentnahme durch:			
Art: _____	Menge: _____	Entnahmedatum: _____	ggf. Uhrzeit: _____
<b>Weitere Angaben zum Patienten / zur Patientin:</b>			
<b>Indexpatient (Pflichtangabe):</b> <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): _____			
<b>Diagnose / Anamnese:</b>			
(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): _____			
<b>HSCTx:</b> <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: _____			
<b>Angeforderte Analyse:</b> Gene s. Rückseite. Ggf. spezielle Genregionen nennen, z. B. Exon 2, spezielle Punktmutation			
<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"/>			
<b>Zusatzinformationen</b>			
<b>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.</b>			
Name des anfordernden Arztes _____		Datum _____	
(obligat, bitte Druckschrift)			
Straße _____			
PLZ/Ort _____		Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person _____	

# Spezifikation der Analytik

(ggf. auf Vorderseite Genregionen spezifizieren)

<b>Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)</b>	
*Nicht in Akkreditierungsurkunde aufgeführt	
<b>Kombinierte T- und B-Zelldefekte</b>	
T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>-</sup> SCID:	<i>IL2RG, JAK3</i>
T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>+</sup> SCID:	<i>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A</i>
T <sup>+</sup> B <sup>-</sup> NK <sup>+</sup> SCID:	<i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</i>
Retikuläre Dysgenese:	<i>AK2</i>
Omenn Syndrom:	<i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP, ADA, LIG4, IL2RG</i>
Purinstoffwechsel Defekt:	<i>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</i>
MHC Klasse I Defekt:	<i>TAP1, TAP2, TAPBP*</i>
MHC Klasse II Defekt:	<i>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</i>
Kalziumkanal Defekt:	<i>ORAI1, STIM1</i>
Andere:	<i>CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKKB, CARD11</i>
<b>Antikörper-Defekte</b>	
Ohne B-Zellen:	<i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</i>
Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	<i>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</i>
Hyper IgM:	<i>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</i>
<b>Definierte Immundefektsyndrome</b>	
Wiskott-Aldrich-Syndrom:	<i>WAS, WIPF1</i>
DNA-Reparatur Defekt:	<i>MRE11, NBS1*, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</i>
CHH:	<i>Zelldefekte</i>
Netherton Syndrom:	<i>RMRP</i>
Hyper IgE:	<i>SPINK5</i>
Mukokutane Candidiasis:	<i>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</i>
VODI:	<i>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1) SP110</i>
<b>Immudysregulatorische Defekte</b>	
Chediak-Higashi Syndrom:	<i>LYST</i>
Griscelli Syndrom:	<i>RAB27A, MYO5A</i>
Hermansky-Pudlak Syndrom:	<i>AP3B1</i>
Hämophagozytose Syndrom:	<i>PRF1, UNC13D, STX11, STXB2 (MUNC18-2)</i>
Lymphoproliferative Syndrom:	<i>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</i>
ALPS	<i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i>
Andere:	<i>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</i>
APDS-(like disease):	<i>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</i>
<b>Angeborene Phagozytäre Defekte</b>	
CGD:	<i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i>
γ-Interferon/IL12-Achse:	<i>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</i>
LAD:	<i>ITGB2</i>
Shwachman-Diamond Syndrom:	<i>SBDS</i>
<b>Defekte der angeborenen Immunität</b>	
EDA-ID:	<i>IKBK (NEMO), IKBA</i>
WHIM:	<i>CXCR4</i>
Epidermodysplasia verruciformis:	<i>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</i>
HSE:	<i>UNC93B1, TLR3</i>
Kongenitale Neutropenie:	<i>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</i>
Andere:	<i>IRAK4, MYD88, TLR4</i>
<b>Erythrozytosen</b>	
Angeborene Erythrozytose:	<i>EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1</i>
Polyzythämia Vera:	<i>JAK2</i>
<b>Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen</b>	
Dyserythropoietische Anämie:	<i>CDAN1, SEC23B, KIF23</i>
Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia	<i>DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3</i>
DBA:	<i>RPS19, RPS24</i>
Andere:	<i>DHFR*, PIGA, CD59</i>
<b>Weitere Gendefekte</b>	
Gray Platelet Syndrom	<i>NBEAL2</i>
Fiebersyndrome	<i>MEFV*, TNFRSF1A</i>
MonoMAC	<i>GATA2</i>
Papillon-Lefevre-Syndrom	<i>CTSC</i>
Weitere Gene auf Anfrage verfügbar, wir bitten um Rücksprache*	
<b>STR- bzw. Chimärismus-Analysen</b>	
Prätransplantation	
Posttransplantation	
Reversion	
<b>Ergänzungen: Anamnese/Befunde</b>	