



## 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 | <br>Deutsche<br>Akkreditierungsstelle<br>D-ML-17347-01-00 | PD Dr. med. David Messerer, MME<br>IKT Ulm gemeinnützige GmbH<br>Abt. Molekulare Diagnostik, Molekulare Therapie<br>und Experimentelle Transplantation<br>Helmholtzstraße 10<br>89081 Ulm<br>Tel. 0731/150-599<br>Fax: 0731/150-645<br>Email: molekulare-diagnostik@blutspende.de |
| Geburtsdatum                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Straße                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| PLZ/Ort                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |         |                                                                                                                                            | Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001 und akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 und<br>DIN EN ISO/IEC 17025:2005                                                                                                                                                                         |
| <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.<br>Detaillierte Hinweise zu Proben, zur Entnahme, Lagerung, Transport, etc. finden Sie in unserem Laborverzeichnis:<br><a href="https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/service-downloads">https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/service-downloads</a> → Leistungsverzeichnisse → Leistungsverzeichnis   Laborleistungen   IKT Ulm |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <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>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 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 <input type="checkbox"/> 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):                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| 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:                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |         |                                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| <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)

| Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)                      |                                                                       |
|----------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------|
| *Nicht in Akkreditierungsurkunde aufgeführt                    |                                                                       |
| <b>Kombinierte T- und B-Zelldefekte</b>                        |                                                                       |
| T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>-</sup> SCID:            | IL2RG, JAK3                                                           |
| T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>+</sup> SCID:            | IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A                                 |
| T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>+</sup> 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                |
| <b>Antikörper-Defekte</b>                                      |                                                                       |
| 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                                              |
| <b>Definierte Immundefektsyndrome</b>                          |                                                                       |
| Wiskott-Aldrich-Syndrom:                                       | WAS, WIPF1                                                            |
| DNA-Reparatur Defekt:                                          | MRE11, 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                                                                 |
| <b>Immundysregulatorische Defekte</b>                          |                                                                       |
| 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                             |
| <b>Angeborene Phagozytäre Defekte</b>                          |                                                                       |
| CGD:                                                           | CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*                                 |
| γ-Interferon/IL12-Achse:                                       | IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1                                 |
| LAD:                                                           | ITGB2                                                                 |
| Shwachman-Diamond Syndrom:                                     | SBDS                                                                  |
| <b>Defekte der angeborenen Immunität</b>                       |                                                                       |
| EDA-ID:                                                        | IKBKG (NEMO), IKBA                                                    |
| WHIM:                                                          | CXCR4                                                                 |
| Epidermodysplasia verruciformis:                               | TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)                                            |
| HSE:                                                           | UNC93B1, TLR3                                                         |
| Kongenitale Neutropenie:                                       | ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1                                       |
| Andere:                                                        | IRAK4, MYD88, TLR4                                                    |
| <b>Erythrozytosen</b>                                          |                                                                       |
| Angeborene Erythrozytose:                                      | EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1                                    |
| Polyzythämia Vera:                                             | JAK2                                                                  |
| <b>Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen</b>             |                                                                       |
| Dyserythropoietische Anämie:                                   | CDAN1, SEC23B, KIF23                                                  |
| Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia                     | DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3                                |
| DBA:                                                           | RPS19, RPS24                                                          |
| Andere:                                                        | DHFR*, PIGA, CD59                                                     |
| <b>Weitere Gendefekte</b>                                      |                                                                       |
| Gray Platelet Syndrom                                          | NBEAL2                                                                |
| Fiebersyndrome                                                 | MEFV*, TNFRSF1A                                                       |
| MonoMAC                                                        | GATA2                                                                 |
| Papillon-Lefevre-Syndrom                                       | CTSC                                                                  |
| Weitere Gene auf Anfrage verfügbar, wir bitten um Rücksprache* |                                                                       |
| <b>STR- bzw. Chimärismus-Analysen</b>                          |                                                                       |
| Prätransplantation                                             |                                                                       |
| Posttransplantation                                            |                                                                       |
| Reversion                                                      |                                                                       |
| <b>Ergänzungen: Anamnese/Befunde</b>                           |                                                                       |
|                                                                |                                                                       |