

## Anforderungsschein für Laborleistungen

Befund an verantwortliche ärztliche Person (gemäß GenDG)

Adresse \_\_\_\_\_

Tel. \_\_\_\_\_ Fax \_\_\_\_\_

**Fragestellung**  diagnostisch  prädiktiv  vorgeburtlich

**Material** \_\_\_\_\_ **Entnahmedatum** \_\_\_\_\_

**Bitte unbedingt ankreuzen!**

KV (Ü-Schein Nr. 10 notwendig)  Selbstzahler  
 Rechnung an Einsender  §116 B

### Patientendaten ggf. -Aufkleber

Name \_\_\_\_\_

Vorname \_\_\_\_\_ Geb.-Datum \_\_\_\_\_

Straße \_\_\_\_\_

PLZ/Ort \_\_\_\_\_

Kostenträger \_\_\_\_\_

Geschlecht:  weiblich  männlich  Infektiös

### Indikation

Rest-Aktivität / Konzentration \_\_\_\_\_

**Molekulargenetische Voruntersuchungen** in Bezug auf die aktuelle

Indikationsstellung (Befundkopien bitte beifügen) \_\_\_\_\_

**Indexfall in der Familie** bekannt?  Ja  Nein

Wenn Ja, **molekulargenetische Vorbefunde** \_\_\_\_\_

Ethnizität /Herkunft \_\_\_\_\_

## Hämostaseologie

**Material: (5)-10 ml Citratblut (geringere Mengen, EDTA-Blut, DNA nach Rücksprache), Transport bei Raumtemperatur**

**Indikation zur Untersuchung (bitte ankreuzen !) – weitere Angaben gemäß KBV erforderlich (siehe bitte Rückseite)**

### Panel-Diagnostik Gerinnung

Hämophilie A und B (F8, F9)  
 Vitamin-K-abhängige Faktoren (F2, F7, F9, F10)  
 von Willebrand Syndrom und hereditäre TTP (VWF, ADAMTS13)  
 A-, Hypo-, Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)

Hereditäres Angioödem (KNG1, ANGPT1, F12, PLG)  
 Homocysteinurie (schwere Hyperhomocystämie) (CBS, MTHFR)  
 Sonstige (F5, F11, F13A1, F13B)  
 Thrombophilie (SERPINC1, PROC, PROS1)

### Einzelfaktorenanalyse

#### Prokoagulatorische Faktoren

Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)\*  
 Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)\*  
 Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)\*  
 Faktor-II-Mangel (F2)\*  
 Prothrombingen 20210G>A  Prothrombingen 19911A>G  
 Faktor-V-Mangel (F5)\*  
 FV Leiden (1691G>A) (F5)  FV HR2 (6755A>G) (F5)  
 Faktor-VII-Mangel (F7)\*  
 Faktor-VIII-Mangel (Hämophilie A) (F8)\*  
 Faktor-IX-Mangel (Hämophilie B) (F9)\*  
 Faktor-X-Mangel (F10)\*  
 Faktor-XI-Mangel (F11)\*  
 Faktor-XII-Mangel (F12)\*  
 Faktor-XIII-Mangel (F13A, F13B)\*  
 FXIII Polymorphismus V34L (F13A)  
 Kombinierter FII-/FVII-/ FIX-/ FX-Mangel (VKCFD) (VKORC1, GGCX)  
 Kombinierter FV-/FVIII-Mangel (F5F8D) (LMAN1, MCFD2)

#### Inhibitorische Faktoren

Antithrombin-Mangel (SERPINC1)\*  
 Protein-C-Mangel (PROC)\*  
 Protein-S-Mangel (PROS1)\*  
 Protein-Z-Mangel (PROZ)

#### Pharmakogenetik

Cumarinsensitivität (partielle) (VKORC1, CYP2C9)  
 Cumarinsensitivität (partielle) (VKORC1, CYP2C9, ggf. F9 Ex 2)  
 Pharmakogenet. Sonderuntersuchung (CYP4F2, PTGS1, COX)

#### Primäre Hämostase

Von Willebrand-Syndrom Typ \_\_\_\_\_  
 Von-Willebrand-Multimere (incl. VWF:Ag und VWF:CB)  
 Von-Willebrand-Gendiagnostik (VWF)\*  
 Bernard-Soulier-Syndrom (BSS) (GP1BA, GP1BB, GP9, GP5)  
 Morbus Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)  
 Glykoprotein Ia (ITGA2)  
 Quebec (MMRN1, PLA2U)

#### Sonstige Gene

ADAMTS13-Mangel (Hereditäre TTP) (ADAMTS13)\*  
 Kininogen (HMWK)-Mangel (KNG)\*  
 Präkallikrein-Mangel (KLKB1)  
 PAI1-Mangel (PAI1)  
 PAI1-4G/ 5G Polymorphismus (PAI1)  
 Plasminogen-Mangel (PLG)\*  
 TAFI-Mangel (CPB2)  
 Homocysteinurie (schwere Hyperhomocystämie)\*  
 MTHFR 677C>T  MTHFR 1298 A>G  
 weitere molekulargenet. Untersuchung auf Anfrage:

Methoden: Panel Diagnosik Gerinnung wird mittels NGS durchgeführt, Einzelfaktorenanalyse: PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, mit\* gekennzeichneten Gene können mit einem NGS-Panel oder Sangersequenzierung analysiert werden (untersuchte Gene jeweils in Klammern)

## Einwilligung des Patienten / der Patientin / des gesetzlichen Vertreters

### Einwilligung des Patienten / der Patientin / des gesetzlichen Vertreters

(gemäß Gendiagnostikgesetz Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blutentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden und ggf. Ergebnisse und Proben in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke und/oder als Kontrollproben genutzt/publiziert werden können. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. für spätere Untersuchungen zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial übereigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat. Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der genetischen Analyse an den mit-/weiterbehandelnden Arzt übermittelt werden können. Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden (Nichtzutreffendes bitte streichen).

Die Einwilligung des o. g. Patienten zur humangenetischen Untersuchung entsprechend dieses Anforderungsscheins und der o.g. Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz liegt mir vor:

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten

Ort, Datum

Stempel und Unterschrift des Arztes

## Klinische Informationen / Laborwerte / molekulargenetische Vorbefunde

(erforderlich gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik, Deutsches Ärzteblatt, Jg. 109, Heft 11, 16. März 2012)

**Bitte Laborwertausdrucke und Arztbriefe beifügen (molekulargenetische Voruntersuchungen in Bezug zur Fragestellung):**

Zur Plausibilitätskontrolle sind der Gerinnungsbefund sowie eine möglichst gute Beschreibung des klinischen Bildes notwendig.

**Angabe, ob Indexfall in der Familie bekannt? (bitte Befunde und ggf. Familienstammbaum beifügen)**

Möglicherweise liegen bereits Untersuchungsergebnisse von betroffenen Familienangehörigen vor. Durch Kenntnis in der Familie bekannter Mutationen reduzieren sich Untersuchungsaufwand und Kosten.

**Bitte Herkunft (geographische Region, ethnische Zugehörigkeit) angeben:**

Bei bestimmten Fragestellungen kann durch die Kenntnis der Herkunft des Patienten die zu untersuchende Gen-Region eingegrenzt werden. Dies führt zu einer effizienteren und kostengünstigeren Untersuchung.

### Klinische Information:

**Blutungen:** nein  ja

Art der Blutung / Schweregrad:

Trigger / spontan:

Zeitpunkt / Häufigkeit:

**Thromboembolische Ereignisse:** nein  ja

Erstmanifestation (Alter):

Lokalisation (art./ven.) / Schweregrad:

Trigger / spontan:

Zeitpunkt / Häufigkeit:

**Aborte:** nein  ja

Zeitpunkt / Häufigkeit:

Schwangerschaftswoche:

**Weitere Grunderkrankungen:** nein  ja

**Weitere Risikofaktoren:** nein  ja

**Familienanamnese (ggf. Familienstammbaum beifügen):**

### Pharmakogenetik:

Wirkstoff: Phenprocoumon (z. B. Marcumar ®)   
Warfarin (z. B. Coumadin ®)   
Acenocoumarin (z. B. Sintrom ®)

tägl. Bedarf (Tab. / mg):  
(unzutreffendes bitte streichen!)

durchschnittliche INR:

ggf. Wirkstoffspiegel:

Größe: \_\_\_\_\_ Gewicht: \_\_\_\_\_

Besondere Diät:

Sonstige Medikation:

(Dosis)

### Globalteste

Quick-Test (Thromboplastinzeit / INR):

aPTT (aktivierte partielle Thromboplastinzeit):

TZ (Thrombinzeit):

Batrroxbinzeit (Reptilasezeit):

### Einzelfaktoren

Fibrinogen, funktionell (nach Clauss):

Fibrinogen, funktionell (derived):

Fibrinogen-Antigen (immunologisch):

Hitzefibrinogen:

Faktor-II-Aktivität:

Faktor-V-Aktivität:

Faktor-VII-Aktivität:

Faktor-VIII-Aktivität (koagulometrisch):

Faktor-VIII-Aktivität (chromogen):

Faktor-IX-Aktivität:

Faktor-X-Aktivität:

Faktor-XI-Aktivität:

Faktor-XII-Aktivität:

Faktor-XIII-Aktivität:

HMWK-Aktivität:

Präkallikrein-Aktivität:

### Aktivierungsmarker

D-Dimer:

Thrombin-Antithrombin-Komplexe:

Prothrombinfragment 1.2:

### Vollblutteste

Thrombozytenzahl:

Thrombelastogramm (ROTEM):

In-vitro-Blutungszeit (PFA-100-Test):

### Von Willebrand-Faktor

Von Willebrand-Faktor-Antigen (VWF:Ag):

VWF: Ristocetin-Kofaktoraktivität (VWF:RCo):

VWF: Kollagen-Bindungsaktivität (VWF:CB):

### Thrombophiliediagnostik

Antithrombin-Aktivität:

Antithrombin-Antigen (immunologisch):

Protein-C-Aktivität (koagulometrisch):

Protein-C-Aktivität (chromogen):

Protein-C-Antigen (immunologisch):

Protein-S-Aktivität (koagulometrisch):

Protein-S-Antigen, frei (immunologisch):

Protein-S-Antigen, gesamt (immunologisch):

APC-Ratio:

Faktor-V-LEIDEN-Mutation: wt  het.  hom.

Prothrombingen-20210G>A: wt  het.  hom.

Lupus-Antikoagulanz:

Anti-Cardiolipin-Antikörper:

### Substitution mit Gerinnungskonzentraten

Zeitpunkt der Substitution:

Zeitpunkt der Blutentnahme: