

## 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

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Hämophilie A und B (F8, F9)                               | <input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem (KNG1, ANGPT1, F12, PLG)              |
| <input type="checkbox"/> Vitamin-K-abhängige Faktoren (F2, F7, F9, F10)            | <input type="checkbox"/> Homocysteinurie (schwere Hyperhomocysteinämie) (CBS, MTHFR) |
| <input type="checkbox"/> von Willebrand Syndrom und hereditäre TTP (VWF, ADAMTS13) | <input type="checkbox"/> Sonstige (F5, F11, F13A1, F13B)                             |
| <input type="checkbox"/> A-, Hypo-, Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)              | <input type="checkbox"/> Thrombophilie (SERPINC1, PROC, PROS1)                       |

### Einzelfaktorenanalyse

#### Prokoagulatorische Faktoren

- ☐ Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)\*
- ☐ Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)\*
- ☐ Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)\*
- ☐ Faktor-II-Mangel (F2)\*
- ☐ Prothrombinogen 20210G>A ☐ Prothrombinogen 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)
- ☐ Kombiniertes FII-/ FVII-/ FIX-/ FX-Mangel (VKCFD) (VKORC1, GGCX)
- ☐ Kombiniertes FV-/ FVIII-Mangel (F5F8D) (LMAN1, MCFD2)

#### Inhibitorische Faktoren

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

#### Pharmakogenetik

- ☐ Cumarinresistenz (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, PLAU)

#### 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 Hyperhomocysteinämie)\*
- ☐ MTHFR 677C>T ☐ MTHFR 1298 A>G
- ☐ weitere molekulargenet. Untersuchung auf Anfrage:

Methoden: Panel Diagnostik 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 Widerrufsrechtes 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 überreiche 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).

Ort, Datum

Unterschrift des Patienten

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

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):

Batroxobinzeit (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. ☐

Prothombingen-20210G>A: wt ☐ het. ☐ hom. ☐

Lupus-Antikoagulanz:

Anti-Cardiolipin-Antikörper:

### Substitution mit Gerinnungskonzentraten

Zeitpunkt der Substitution:

Zeitpunkt der Blutentnahme: