



Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

| | | | |
|--|------------------------------------|---|-----------------------------------|
| Patientendaten (ggf. Aufkleber): | | Bitte senden an: | |
| Name | Vorname |  Prof. 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 | Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 | | |
| Straße | | | |
| PLZ/Ort | | | |
| Kostenträger (Angabe obligat): | | | |
| <input type="checkbox"/> Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten) | | <input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik | |
| Untersuchungsmaterial (ggf. Herkunftsart, 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, Akkreditierung etc. finden Sie in unserem Laborverzeichnis: https://www.blutspende.de/medizinische-fachkreise/service-downloads → Leistungsverzeichnisse → Leistungsverzeichnis Laborleistungen IKT Ulm | | | |
| Proben, die nicht eindeutig beschriftet sind bzw. dem Patienten nicht eindeutig zugeordnet werden können, werden verworfen und erneut angefordert! | | | |
| 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"/> Zwillinge: <input type="checkbox"/> monochorial <input type="checkbox"/> monoamnial | | 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: | | | |
| <ul style="list-style-type: none"> - Mutation: - Erkrankung: - Genetischer Verwandtschaftsgrad des Indexfalles zum Patienten/Probanden: | | | |
| Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft des Patienten/Probanden: | | | |
| Angeforderte Analyse: 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"/> | | | |
| 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
(obligat, bitte Druckschrift)

Datum

Spezifikation der Analytik

(ggf. auf Vorderseite Genregionen spezifizieren)

Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)

*Nicht in Akkreditierungsurkunde aufgeführt

Kombinierte T- und B-Zelldefekte

| | |
|---|--|
| T ⁻ B ⁺ NK ⁻ SCID: | IL2RG, JAK3 |
| T ⁻ B ⁺ NK ⁺ SCID: | IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A |
| T ⁻ B ⁺ NK ⁺ SCID: | RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF |
| Retikuläre Dysgenesie: | 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, FOXN1, 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: | 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 |

Immundsregulatorische Defekte

| | |
|------------------------------|---|
| Chediak-Higashi Syndrom: | LYST |
| Griselli 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, NCF4*, CYBC1* |
| γ-Interferon/IL12-Achse: | IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1 |
| LAD: | ITGB2 |
| Shwachman-Diamond Syndrom: | SBDS |

Defekte der angeborenen Immunität

| | |
|----------------------------------|---------------------------------|
| EDA-ID: | IKBKG (NEMO), IKBA |
| WHIM: | CXCR4 |
| Epidermodyplasgia 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 |

Weitere Gene auf Anfrage verfügbar, wir bitten um Rücksprache*

STR- bzw. Chimärismus-Analysen

| | |
|---------------------|--|
| Prätransplantation | |
| Posttransplantation | |

Ergänzungen: Anamnese/Befunde