



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 _____	 Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-17347-01-00
Straße _____	Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189
PLZ/Ort _____	

Kostenträger (Angabe obligat):

☐ Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)

☐ GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik

Untersuchungsmaterial (ggf. Herkunftsort, 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): ☐ ja ☐ nein

☐ männlich

☐ weiblich

☐ konsanguine Abstammung

☐ Zwillinge: ☐ monochorial ☐ 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: ☐ ja, Datum: _____ ☐ nein

Bei bekanntem Indexpatienten:

- 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

☐ Diagnostische ☐ Prädiktive Untersuchung

☐ Differentialanalytik ☐ Heterozygote Analytik

Erkrankung: _____ Spezifikation: _____ Gen / Locus / Region: _____

☐ Immundefekte

☐ Erythrozytosen

☐ Anämien/Andere erythrozytäre Erkrankungen

☐ STR- bzw. Chimärismus-Analyse

☐

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 _____

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	
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 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
Antikörper-Defekte	
Ohne B-Zellen:	BTK, IGMM, 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
Immundysregulatorische Defekte	
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
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:	IKBK (NEMO), IKBA
WHIM:	CXCR4
Epidermodyplasie verruciformis:	TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)
HSE:	UNC93B1, TLR3
Kongenitale Neutropenie:	ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GF1
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	
Reversion	
Ergänzungen: Anamnese/Befunde	