



## 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 _____                |  Prof. 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<br><br>Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 |
| Geburtsdatum _____                      |  |
| Straße _____                            |  |
| 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 → 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  monoamniotisch      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): \_\_\_\_\_

**HSTx:**  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: _____ |
| <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"/>   |                      |                             |

**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 \_\_\_\_\_ Datum \_\_\_\_\_  
(obligat, bitte Druckschrift)

Straße \_\_\_\_\_

PLZ/Ort \_\_\_\_\_ Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person

### Spezifikation der Analytik

(ggf. auf Vorderseite Genregionen spezifizieren)

| <b>Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)</b>               |  |
|--|--|
| *Nicht in Akkreditierungsurkunde aufgeführt                    |  |
| <b>Kombinierte T- und B-Zelldefekte</b>                        |  |
| T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>-</sup> SCID:            | <i>IL2RG, JAK3</i>   |
| T <sup>+</sup> B <sup>+</sup> NK <sup>+</sup> SCID:            | <i>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A</i>                                 |
| T <sup>+</sup> B <sup>-</sup> NK <sup>+</sup> SCID:            | <i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</i>                              |
| Retikuläre Dysgenese:  | <i>AK2</i>   |
| Omenn Syndrom:   | <i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP, ADA, LIG4, IL2RG</i>          |
| Purinstoffwechsel Defekt:                                      | <i>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</i>   |
| MHC Klasse I Defekt:   | <i>TAP1, TAP2, TAPBP*</i>  |
| MHC Klasse II Defekt:  | <i>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</i>   |
| Kalziumkanal Defekt:   | <i>ORAI1, STIM1</i>  |
| Andere:  | <i>CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11</i>                |
| <b>Antikörper-Defekte</b>                                      |  |
| Ohne B-Zellen:   | <i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</i>                                  |
| Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:                               | <i>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</i>                |
| Hyper IgM:   | <i>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</i>  |
| <b>Definierte Immundefektsyndrome</b>                          |  |
| Wiskott-Aldrich-Syndrom:                                       | <i>WAS, WIPF1</i>  |
| DNA-Reparatur Defekt:  | <i>MRE11, NBS1*, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</i>                 |
| CHH:   |  |
| Netherton Syndrom:   | <i>RMRP</i>  |
| Hyper IgE:   | <i>SPINK5</i>  |
| Mukokutane Candidiasis:  | <i>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</i>  |
| VODI:  | <i>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1) SP110</i>                                 |
| <b>Immudysregulatorische Defekte</b>                           |  |
| Chediak-Higashi Syndrom:                                       | <i>LYST</i>  |
| Griscelli Syndrom:   | <i>RAB27A, MYO5A</i>   |
| Hermansky-Pudlak Syndrom:                                      | <i>AP3B1</i>   |
| Hämophagozytose Syndrom:                                       | <i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</i>                                |
| Lymphoproliferative Syndrom:                                   | <i>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</i>   |
| ALPS   | <i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i> |
| Andere:  | <i>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</i>                      |
| APDS-(like disease):   | <i>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</i>                             |
| <b>Angeborene Phagozytäre Defekte</b>                          |  |
| CGD:   | <i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i>                                 |
| γ-Interferon/IL12-Achse:                                       | <i>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</i>                                 |
| LAD:   | <i>ITGB2</i>   |
| Shwachman-Diamond Syndrom:                                     | <i>SBDS</i>  |
| <b>Defekte der angeborenen Immunität</b>                       |  |
| EDA-ID:  | <i>IKBK (NEMO), IKBA</i>   |
| WHIM:  | <i>CXCR4</i>   |
| Epidermodyplasia verruciformis:                                | <i>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</i>  |
| HSE:   | <i>UNC93B1, TLR3</i>   |
| Kongenitale Neutropenie:                                       | <i>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</i>                                       |
| Andere:  | <i>IRAK4, MYD88, TLR4</i>  |
| <b>Erythrozytosen</b>  |  |
| Angeborene Erythrozytose:                                      | <i>EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1</i>                                    |
| Polyzythämia Vera:   | <i>JAK2</i>  |
| <b>Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen</b>             |  |
| Dyserythropoietische Anämie:                                   | <i>CDAN1, SEC23B, KIF23</i>  |
| Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia                     | <i>DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3</i>                                |
| DBA:   | <i>RPS19, RPS24</i>  |
| Andere:  | <i>DHFR*, PIGA, CD59</i>   |
| <b>Weitere Gendefekte</b>                                      |  |
| Gray Platelet Syndrom  | <i>NBEAL2</i>  |
| Fiebersyndrome   | <i>MEFV*, TNFRSF1A</i>   |
| MonoMAC  | <i>GATA2</i>   |
| Papillon-Lefevre-Syndrom                                       | <i>CTSC</i>  |
| Weitere Gene auf Anfrage verfügbar, wir bitten um Rücksprache* |  |
| <b>STR- bzw. Chimärismus-Analysen</b>                          |  |
| Prätransplantation   |  |
| Posttransplantation  |  |
| Reversion  |  |
| <b>Ergänzungen: Anamnese/Befunde</b>                           |  |