


## Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

**Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG**

Patientendaten (ggf. Aufkleber):		Bitte senden an:	
Name _____	Vorname _____	 <small>Deutsche Akkreditierungsstelle D-ML-19105-01-00</small>	MVZ DRK-Blutspendedienst Ulm Ärztl. Leiter Dr. P. Schauwecker
Geburtsdatum _____			<b>Molekulare Diagnostik</b>
Straße _____			Helmholtzstraße 10 89081 Ulm
PLZ/Ort _____			Tel. 0731/150-599 Fax: 0731/150-645 Email: <a href="mailto:molekulare-diagnostik@blutspende.de">molekulare-diagnostik@blutspende.de</a>
		<small>Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189</small>	

**Kostenträger (Angabe obligat):**

GKV-Patient/in, ambulant    ▶ **bitte ausgefüllten Ü-Schein (Nr. 10) beilegen**     EBM § 116 b  
 Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patient)     Ausland E112

**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 MVZ 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): \_\_\_\_\_

**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, 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		

**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 \_\_\_\_\_ 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>	<p>T<sup>+</sup>B<sup>+</sup>NK<sup>-</sup> SCID: <i>IL2RG, JAK3</i></p> <p>T<sup>+</sup>B<sup>+</sup>NK<sup>+</sup>SCID: <i>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A</i></p> <p>T<sup>+</sup>B<sup>-</sup>NK<sup>+</sup>SCID: <i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</i></p> <p>Retikuläre Dysgenese: <i>AK2</i></p> <p>Omenn Syndrom: <i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP, ADA, LIG4, IL2RG</i></p> <p>Purinstoffwechsel Defekt: <i>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</i></p> <p>MHC Klasse I Defekt: <i>TAP1, TAP2, TAPBP*</i></p> <p>MHC Klasse II Defekt: <i>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</i></p> <p>Kalziumkanal Defekt: <i>ORAI1, STIM1</i></p> <p>Andere: <i>CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11</i></p>
<b>Antikörper-Defekte</b>	<p>Ohne B-Zellen: <i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</i></p> <p>Normal/niedrige Anzahl B-Zellen: <i>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</i></p> <p>Hyper IgM: <i>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</i></p>
<b>Definierte Immundefektsyndrome</b>	<p>Wiskott-Aldrich-Syndrom: <i>WAS, WIPF1</i></p> <p>DNA-Reparatur Defekt: <i>MRE11, NBS1*, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</i></p> <p>CHH: <i>RMRP</i></p> <p>Netherton Syndrom: <i>RMRP</i></p> <p>Hyper IgE: <i>SPINK5</i></p> <p>Mukokutane Candidiasis: <i>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</i></p> <p>VODI: <i>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1), SP110</i></p>
<b>Immunsregulatorische Defekte</b>	<p>Chediak-Higashi Syndrom: <i>LYST</i></p> <p>GrisCELLI Syndrom: <i>RAB27A, MYO5A</i></p> <p>Hermansky-Pudlak Syndrom: <i>AP3B1</i></p> <p>Hämophagozytose Syndrom: <i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</i></p> <p>Lymphoproliferative Syndrom: <i>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</i></p> <p>ALPS: <i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i></p> <p>Andere: <i>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</i></p> <p>APDS-(like disease): <i>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</i></p>
<b>Angeborene Phagozytäre Defekte</b>	<p>CGD: <i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i></p> <p>γ-Interferon/IL12-Achse: <i>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</i></p> <p>LAD: <i>ITGB2</i></p> <p>Shwachman-Diamond Syndrom: <i>SBDS</i></p>
<b>Defekte der angeborenen Immunität</b>	<p>EDA-ID: <i>IKBK (NEMO), IKBA</i></p> <p>WHIM: <i>CXCR4</i></p> <p>Epidermodysplasia verruciformis: <i>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</i></p> <p>HSE: <i>UNC93B1, TLR3</i></p> <p>Kongenitale Neutropenie: <i>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</i></p> <p>Andere: <i>IRAK4, MYD88, TLR4</i></p>
<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>	