



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung
Blutungsneigung / Gerinnungsstörungen / Thrombozytopenien / -pathien

Untersuchungsgrund: diagnostisch prädiktiv auf familiäre Mutation _____

Klinische Angaben:

Familienanamnese:

- Patient selbst klinisch betroffen
- es liegen keine molekulargenetischen Voruntersuchungen vor
- folgende molekulargenetische Vorbefunde wurden erhoben: _____

Entnahmedatum / Uhrzeit:

Unterschrift:

Bitte stellen Sie für die Versendung folgende Dokumente und Proben zusammen:

- Einwilligungserklärung des Patienten gemäß GenDG und Untersuchungsanforderung
- Überweisungsschein Nr. 10 (für Kassenpatienten) bzw. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: _____ Geb.datum: _____

Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

- ADAMTS13-Mangel**
ADAMTS13
- Antithrombin III-Mangel**
SERPINC1
- Faktor II-Mangel**
F2
- Faktor V-Mangel**
F5
- Faktor VII-Mangel**
F7
- Hämophilie A**
F8
- Hämophilie B**
F9
- Faktor X-Mangel**
F10
- Faktor XI-Mangel**
F11
- Faktor XII-Mangel**
F12
- Faktor XIII-Mangel**
F13A1, F13B
- Fibrinogen-Mangel**
FGA, FGB, FGG
- Hereditäres Angioödem Typ 1 & 2**
SERPING1
- Hereditäres Angioödem Typ 3**
F12 (Exon 9)
- (Prä)Kallikrein-Mangel**
KLKB1
- (Hochmolekularer) Kininogen-Mangel**
KNG1
- Morbus Osler**
ACVRL1, ENG
- Plasminogen-Mangel**
PLG
- Protein C-Mangel**
PROC
- Protein S-Mangel**
PROS1
- Von Willebrand-Syndrom**
VWF

SNP-Diagnostik

- Antithrombin III Cambridge II A384S**
(rs121909548)
- Prothrombin G19911A**
(rs3136516)

- Prothrombin G20210A**
(rs1799963)
- Faktor V Leiden R506Q**
(rs6025)
- Faktor V H1299R**
(rs1800595)
- Faktor XII C46T**
(rs1801020)
- Faktor XIII V34L**
(rs5985)
- β-Fibrinogen G-455A**
(rs1800790)
- FSAP G534E**
(rs7080536)
- MTHFR C677T**
(rs1801133)
- MTHFR A1298C**
(rs1801131)
- PAI-1 A-844G**
(rs2227631)
- PAI-1 4G/5G**
(rs587776796)

Thrombozytopenien/ -pathien

- Bernard Soulier-Syndrom**
GP1BA, GP1BB, GP9
- Morbus Glanzmann**
ITGA2B, ITGB3
- Hermansky Pudlak-Syndrom**
AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
- MYH9-assoziierte Syndrome (May-Hegglin-Anomalie (MHA), Sebastian-Syndrom (SBS), Epstein-Syndrom (EPS), Fechtner-Syndrom (FTNS))**
MYH9
- Fam. Thrombozytenstörung mit Prädisposition zu AML**
GATA1
- α - Storage Pool Disease**
NBEAL2, PLAUI, VPS33B, VIPAS39, P2RY12
- δ – Storage Pool Disease**
NBEA, AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
- αδ – Storage Pool Disease**
WAS, GATA1
- Thrombozytopenie – bei großen Thrombozyten**
GATA1, MYH9, FLI1, NBEAL2, GP1BA, GP1BB, GP9
- Thrombozytopenie – bei normalen Thrombozyten**
GATA1, RUNX1, RBM8A
- Thrombozytopenie – bei kleinen Thrombozyten**
WAS
- Wiskott-Aldrich-Syndrom**
WAS