



Einsender:

Patientendaten:

Rechnung: Überweisungsschein (Nr. 10) privat stationär ambulant

Untersuchungsanforderung Gerinnungsstörungen & hämatologische Erkrankungen

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

Hämatologische Erkrankungen

Neutropenie

AP3B1, CD40LG, CLPB, CSF3R, CXCR4, DNAJC21, DNASE2, EFL1, ELANE, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCI, G6PC3, GATA1, GATA2, GFI1, GINS1, HAX1, IGHM, IRAK4, JAGN1, PGM3, SBDS, SLC37A4, SRP54, TAZ, VPS13B, WAS

Erweitertes Neutropenie-Panel

ABCD4, AGA, CASP10, CD40, CD40LG, CIITA, COG4, ETV6, FAS, FASLG, FBXL4, FDX2, FMO3, FNIP1, GIMAP5, GSS, HTRA2, IREB2, LAMTOR2, LIG1, LMBRD1, LRBA, MECOM, MMAA, MMAB, MMACHC, MSN, PACS2, PCCA, PCCB, PNP, PRDX1, RAC2, RFX5, RFXANK, RFXAP, RMRP, RPL11, RPS17, RPS19, SAMD9, SAMD9L, SMARCAL1, SMARCD2, SLC46A1, SOCS1, SPI1, STX11, TCN2, TDP2, TFR2, TFRC, TLR8, USB1, VPS33A, WDR1

Hyper-IgE-Syndrom (HIES)

CARD11, DOCK8, DSG1, FLG, IL6R, IL6ST, PGM3, RAG1, RAG2, SPINK5, STAT3, TYK2, ZNF341