



Patient/in

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht: w m d

Ethnische Herkunft:

Humangenetik
Prof. Dr. Stefan Mundlos

Molekulargenetik
Leitung Dr. Jörg Schuldes

Kontakt
Tel. +49 (030) 405 026 432
Fax +49 (030) 405 026 77 432
www.laborberlin.com/humangenetik

ANFORDERUNGSSCHEIN MOLEKULARGENETIK

Datum: **Ärztin/Arzt:** **Unterschrift:**

Kostenübernahme

GKV (gesetzlich versichert) PKV (privat versichert)* Rechnung an Krankenhaus Rechnung an Einsender Selbstzahler*
10er-Überweisungsschein liegt bei ambulant stationär

* Gerne erstellen wir ein Angebot zur vorherigen Abklärung der Kostenübernahme durch den Kostenträger.

Probenentnahme/Transport

EDTA-Blut, 2-5 ml Heparin-Blut, 5 ml DNA, 1-5 µg Sonstiges

Alle Proben müssen leserlich beschriftet sein: Name, Vorname, Geburtsdatum des/der Patienten/in, Entnahmedatum

Eingang im Labor Montag bis Sonntag, Postversand ungekühlt

Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz liegt dem Einsender vor

Ich erkläre mich hiermit einverstanden, dass von mir bzw. meinem Kind entnommenes Blut und/oder Gewebe auf genetische Veränderungen untersucht wird. Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Ebenso wurden die möglichen Konsequenzen, die sich aus den Ergebnissen der genetischen Untersuchung für mich oder auch andere Familienmitglieder ergeben können, ausführlich besprochen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befunde der Analyse(n) zusätzlich zur/zum anfordernden Ärztin/Arzt auch weitergeleitet werden an:

Frau/Herrn Dr.: Anschrift:

Bei genetischen Untersuchungen kann es zu Ergebnissen kommen, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Ich bitte auch um Mitteilung von Zufallsbefunden. nein

Mit der Aufbewahrung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für ggf. ergänzende Untersuchungen zur Diagnosefindung und für laboranalytische Kontrollmaßnahmen bin ich einverstanden. nein

Ich bin einverstanden, dass die Untersuchungsergebnisse über die gesetzlich vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus (**maximal 30 Jahre**) aufbewahrt werden können. nein

Ich bin einverstanden, dass erhobene Daten/Ergebnisse über die infrage stehende Erkrankung in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für wissenschaftliche und qualitätssichernde Zwecke genutzt und anonymisiert in Fachzeitschriften veröffentlicht werden. nein

Ich wurde darauf hingewiesen, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angaben von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen, und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschl. aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

.....
Patient(in) / gesetzl. Vertreter(in) (Druckbuchstaben)

.....
Ärztin/Arzt (Druckbuchstaben)

.....
Patient(in) / gesetzl. Vertreter(in) (Unterschrift)

.....
Ärztin/Arzt (Datum, Unterschrift)

Angeforderte Analyse

Basisdiagnostik:

- Thrombozytopenie** *ACTN1, ANKRD26, ETV6, FLI1, HOXA11, MASTL, MPL, RUNX1, TUBB1, WAS*
- Thrombozytopenie (morphologisch auffällig)** *GATA1, GFI1B, GP1BA, NBEAL, NBEAL2, PRKACG, VIPAS39, VPS33B*
- Makrothrombozytopenie** *ABCG8, ACTN1, FLNA, GP1BA, GP1BB, GP9, MYH9*
- Thrombozytopathie** *ANO6, FERMT3, ITGA2B, ITGB3, NBEAL2, P2RY12, PLAU, RASGRP2*
- Thrombozytopathie plus Albinismus** *AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6*
- seltene Gerinnungsstörungen** *COL3A1, FGA, FGB, FGG, ITGA2B, ITGB3, P2RY12, VWF*
- Autoimmunzytopenie** *ADAMTS13, AIRE, CARD11, CASP8, CASP10, FAS, FASLG, FOXP3, SH2D1A, STAT3, WAS, XIAP*

Erweiterte Diagnostik:

+ *ABCG5, ACP5, AP3D1, BLOC1S5, BLOC1S17/SNAPIN, CD36, CD63, CDC42, CR2, CTLA4, CYCS, DIAPH1, ETS1, FCGR2C, GNAS, GNE, GP5, GP6, HRG, ICOS, ITGA2, JAK2, LRBA, LYST, MECOM (MDS1/EVI1), MLPH, MS4A1, MYB, MYO5A, NFE, NFKB1, NFKB2, ORAI1, PEAR1, PLA2G4A, PLAT, PLG, PRF1, PRKCD, PROC, PROS1, RBM8A, SLFN14, STIM1, STX11, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, UNC13D, VKORC1, WIPF1*

- Segregation** bereits familiär bekannter Variante im Gen _____ (Befund bitte beilegen)

Patient / Klinische Angaben

Patient klinisch: auffällig unauffällig

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Elterliche Blutsverwandtschaft: ja nein

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen:

.....

Diagnose / Verdacht:

(auffällige klinische Parameter)

Stammbaum (Skizze):