



Anforderungsschein für Laborleistungen

Befund an verantwortliche ärztliche Person (gemäß GenDG)

Adresse _____

Tel. _____ Fax _____

Fragestellung diagnostisch prädiktiv vorgeburtlich

Material _____ Entnahmedatum _____

Bitte unbedingt ankreuzen!

- KV (Ü-Schein Nr. 10 notwendig) Selbstzahler
 Rechnung an Einsender §116 B

Patientendaten ggf. -Aufkleber

Name _____

Vorname _____ Geb.-Datum _____

Straße _____

PLZ/Ort _____

Kostenträger _____

Geschlecht: weiblich männlich Infektiös

Indikation _____

Rest-Aktivität / Konzentration _____

Molekulargenetische Voruntersuchungen in Bezug auf die aktuelle

Indikationsstellung (Befundkopien bitte beifügen) _____

Indexfall in der Familie bekannt? Ja Nein

Wenn Ja, molekulargenetische Vorbefunde _____

Ethnizität /Herkunft _____

Hämostaseologie

Material: (5)-10 ml Citratblut (geringere Mengen, EDTA-Blut, DNA nach Rücksprache), Transport bei Raumtemperatur

Indikation zur Untersuchung (bitte ankreuzen !) – weitere Angaben gemäß KBV erforderlich (siehe bitte Rückseite)

Panel-Diagnostik Gerinnung

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Hämophilie A und B (F8, F9) | <input type="checkbox"/> Hereditäres Angioödem (KNG1, ANGPT1, F12, PLG) |
| <input type="checkbox"/> Vitamin-K-abhängige Faktoren (F2, F7, F9, F10) | <input type="checkbox"/> Homocysteinurie (schwere Hyperhomocysteinämie) (CBS, MTHFR) |
| <input type="checkbox"/> von Willebrand Syndrom und hereditäre TTP (VWF, ADAMTS13) | <input type="checkbox"/> Sonstige (F5, F11, F13A1, F13B) |
| <input type="checkbox"/> A-, Hypo-, Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG) | <input type="checkbox"/> Thrombophilie (SERPINC1, PROC, PROS1) |

Einzelfaktorenanalyse

Prokoagulatorische Faktoren

- Afibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)*
- Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)*
- Dysfibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)*
- Faktor-II-Mangel (F2)*
- Prothrombingen 20210G>A Prothrombingen 19911A>G
- Faktor-V-Mangel (F5)*
- FV Leiden (1691G>A) (F5) FV HR2 (6755A>G) (F5)
- Faktor-VII-Mangel (F7)*
- Faktor-VIII-Mangel (Hämophilie A) (F8)*
- Faktor-IX-Mangel (Hämophilie B) (F9)*
- Faktor-X-Mangel (F10)*
- Faktor-XI-Mangel (F11)*
- Faktor-XII-Mangel (F12)*
- Faktor-XIII-Mangel (F13A, F13B)*
- FXIII Polymorphismus V34L (F13A)
- Kombiniertes FII-/ FVII-/ FIX-/ FX-Mangel (VKCFD) (VKORC1, GGCX)
- Kombiniertes FV-/ FVIII-Mangel (F5F8D) (LMAN1, MCFD2)

Inhibitorische Faktoren

- Antithrombin-Mangel (SERPINC1)*
- Protein-C-Mangel (PROC)*
- Protein-S-Mangel (PROS1)*
- Protein-Z-Mangel (PROZ)

Pharmakogenetik

- Cumarinresistenz (partielle) (VKORC1, CYP2C9)
- Cumarinsensitivität (partielle) (VKORC1, CYP2C9, ggf. F9 Ex 2)
- Pharmakogenet. Sonderuntersuchung (CYP4F2, PTGS1, COX)

Primäre Hämostase

- Von Willebrand-Syndrom Typ _____
 - Von-Willebrand-Multimere (incl. VWF:Ag und VWF:CB)
 - Von-Willebrand-Gendiagnostik (VWF)*
- Bernard-Soulier-Syndrom (BSS) (GP1BA, GP1BB, GP9, GP5)
- Morbus Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
- Glykoprotein Ia (ITGA2)
- Quebec (MMRN1, PLAU)

Sonstige Gene

- ADAMTS13-Mangel (Hereditäre TTP) (ADAMTS13)*
- Kininogen (HMWK)-Mangel (KNG)*
- Präkallikrein-Mangel (KLKB1)
- PAI1-Mangel (PAI1)
- PAI1-4G/ 5G Polymorphismus (PAI1)
- Plasminogen-Mangel (PLG)*
- TAFI-Mangel (CPB2)
- Homocysteinurie (schwere Hyperhomocysteinämie)*
- MTHFR 677C>T MTHFR 1298 A>G
- weitere molekulargenet. Untersuchung auf Anfrage:

Methoden: Panel Diagnostik Gerinnung wird mittels NGS durchgeführt, Einzelfaktorenanalyse: PCR, Sanger-Sequenzierung, MLPA, SSP, mit*gekennzeichneten Gene können mit einem NGS-Panel oder Sangersequenzierung analysiert werden (untersuchte Gene jeweils in Klammern)

Einwilligung des Patienten / der Patientin / des gesetzlichen Vertreters

Einwilligung des Patienten / der Patientin / des gesetzlichen Vertreters

(gemäß Gendiagnostikgesetz Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung)

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blutentnahme. Ich bin damit einverstanden, dass die erhobenen Ergebnisse in Papierform sowie in elektronischer Form entsprechend den gesetzlichen Vorgaben gespeichert werden und ggf. Ergebnisse und Proben in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke und/oder als Kontrollproben genutzt/publiziert werden können. Die Ergebnisse der Untersuchungen müssen nicht entsprechend den gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit sie ggf. für spätere Untersuchungen zur Verfügung stehen. Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial überreigne ich hiermit gemäß § 950 BGB dem Labor, welches die Analyse durchgeführt hat. Ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse der genetischen Analyse an den mit-/weiterbehandelnden Arzt übermittelt werden können. Ich bin damit einverstanden, dass ggf. Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden (Nichtzutreffendes bitte streichen).

Die Einwilligung des o. g. Patienten zur humangenetischen Untersuchung entsprechend dieses Anforderungsscheins und der o.g. Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz liegt mir vor:

Ort, Datum _____ Stempel und Unterschrift des Arztes

Ort, Datum _____ Stempel und Unterschrift des Arztes

Ort, Datum _____ Unterschrift des Patienten

Klinische Informationen / Laborwerte / molekulargenetische Vorbefunde

(erforderlich gemäß Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik, Deutsches Ärzteblatt, Jg. 109, Heft 11, 16. März 2012)

Bitte Laborwertausdrucke und Arztbriefe beifügen (molekulargenetische Voruntersuchungen in Bezug zur Fragestellung):
Zur Plausibilitätskontrolle sind der Gerinnungsbefund sowie eine möglichst gute Beschreibung des klinischen Bildes notwendig.

Angabe, ob Indexfall in der Familie bekannt? (bitte Befunde und ggf. Familienstammbaum beifügen)

Möglicherweise liegen bereits Untersuchungsergebnisse von betroffenen Familienangehörigen vor. Durch Kenntnis in der Familie bekannter Mutationen reduzieren sich Untersuchungsaufwand und Kosten.

Bitte Herkunft (geographische Region, ethnische Zugehörigkeit) angeben: _____

Bei bestimmten Fragestellungen kann durch die Kenntnis der Herkunft des Patienten die zu untersuchende Gen-Region eingegrenzt werden. Dies führt zu einer effizienteren und kostengünstigeren Untersuchung.

Klinische Information:

Blutungen: nein ja

Art der Blutung / Schweregrad: _____

Trigger / spontan: _____

Zeitpunkt / Häufigkeit: _____

Thromboembolische Ereignisse: nein ja

Erstmanifestation (Alter): _____

Lokalisation (art./ven./) Schweregrad: _____

Trigger / spontan: _____

Zeitpunkt / Häufigkeit: _____

Aborte: nein ja

Zeitpunkt / Häufigkeit: _____

Schwangerschaftswoche: _____

Weitere Grunderkrankungen: nein ja

Weitere Risikofaktoren: nein ja

Familienanamnese (ggf. Familienstammbaum beifügen):

Pharmakogenetik:

Wirkstoff: Phenprocoumon (z. B. Marcumar ®)
Warfarin (z. B. Coumadin ®)
Acenocoumarin (z. B. Sintrom ®)

tägl. Bedarf (Tab. / mg): _____

(unzutreffendes bitte streichen!)

durchschnittliche INR: _____

ggf. Wirkstoffspiegel: _____

Größe: _____ Gewicht: _____

Besondere Diät: _____

Sonstige Medikation: _____

(Dosis) _____

Globalteste

Quick-Test (Thromboplastinzeit / INR): _____

aPTT (aktivierte partielle Thromboplastinzeit): _____

TZ (Thrombinzeit): _____

Batroxobinzeit (Reptilasezeit): _____

Einzelfaktoren

Fibrinogen, funktionell (nach Clauss): _____

Fibrinogen, funktionell (derived): _____

Fibrinogen-Antigen (immunologisch): _____

Hitzeibrinogen: _____

Faktor-II-Aktivität: _____

Faktor-V-Aktivität: _____

Faktor-VII-Aktivität: _____

Faktor-VIII-Aktivität (koagulometrisch): _____

Faktor-VIII-Aktivität (chromogen): _____

Faktor-IX-Aktivität: _____

Faktor-X-Aktivität: _____

Faktor-XI-Aktivität: _____

Faktor-XII-Aktivität: _____

Faktor-XIII-Aktivität: _____

HMWK-Aktivität: _____

Präkallikrein-Aktivität: _____

Aktivierungsmarker

D-Dimer: _____

Thrombin-Antithrombin-Komplexe: _____

Prothrombinfragment 1.2: _____

Vollblutteste

Thrombozytenzahl: _____

Thrombelastogramm (ROTEM): _____

In-vitro-Blutungszeit (PFA-100-Test): _____

Von Willebrand-Faktor

Von Willebrand-Faktor-Antigen (VWF:Ag): _____

VWF: Ristocetin-Kofaktoraktivität (VWF:RCO): _____

VWF: Kollagen-Bindungsaktivität (VWF:CB): _____

Thrombophiliediagnostik

Antithrombin-Aktivität: _____

Antithrombin-Antigen (immunologisch): _____

Protein-C-Aktivität (koagulometrisch): _____

Protein-C-Aktivität (chromogen): _____

Protein-C-Antigen (immunologisch): _____

Protein-S-Aktivität (koagulometrisch): _____

Protein-S-Antigen, frei (immunologisch): _____

Protein-S-Antigen, gesamt (immunologisch): _____

APC-Ratio: _____

Faktor-V-LEIDEN-Mutation: wt het. hom.

Prothrombingen-20210G>A: wt het. hom.

Lupus-Antikoagulanz: _____

Anti-Cardiolipin-Antikörper: _____

Substitution mit Gerinnungskonzentraten

Zeitpunkt der Substitution: _____

Zeitpunkt der Blutentnahme: _____