




Einsendeschein Molekulargenetische Analyse

Ersetzt nicht die Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen gemäß GenDG

Patientendaten (ggf. Aufkleber):		Bitte senden an:	
Name _____	Vorname _____	 <p>IKT Ulm gemeinnützige GmbH Abt. Molekulare Diagnostik, Molekulare Therapie und Experimentelle Transplantation Helmholtzstraße 10 89081 Ulm Tel. 0731/150-599 Fax: 0731/150-645 Email: k.schwarz@blutspende.de</p> <p><i>Zertifiziert nach DIN EN ISO 9001 und akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025:2005</i></p>	
Geburtsdatum _____			
Straße _____			
PLZ/Ort _____			
Kostenträger (Angabe obligat):			
<input type="checkbox"/> Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)		<input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik	
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, etc. finden Sie in unserem Laborverzeichnis http://www.blutspende.de/transfusionsmedizin/formulare/pdf/laborleistungenulm-1.pdf 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): <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> konsanguine Abstammung			
<input type="checkbox"/> Zwillinge: <input type="checkbox"/> monochorial <input type="checkbox"/> monoamniotisch <input type="checkbox"/> 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: <input type="checkbox"/> ja, Datum: _____ <input type="checkbox"/> nein			
Bei bekanntem Indexpatienten: - Mutation: _____ - Erkrankung: _____ - Genetischer Verwandtschaftsgrad des Indexfalles zum Patienten/Probanden: _____			
Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft des Patienten/Probanden: _____			
Angeforderte Analyse: zur Spezifikation siehe Rückseite!			
<input type="checkbox"/> Diagnostische <input type="checkbox"/> Prädiktive <input type="checkbox"/> Untersuchung			
<input type="checkbox"/> Differentialanalytik <input type="checkbox"/> 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			
<input type="checkbox"/>			
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 _____	
(bitte Druckschrift)			
Straße _____			
PLZ/Ort _____		Stempel und Unterschrift der gemäß GenDG verantwortlichen ärztlichen Person _____	

Spezifikation der Analytik

(bitte zur Analytik Gengruppen spezifizieren, nur im Einzelfall Einzelgenanfragen)

Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)																							
Kombinierte T- und B-Zelldefekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">T-B+NK- SCID:</td> <td style="width: 50%;">IL2RG, JAK3</td> </tr> <tr> <td>T-B+NK+SCID:</td> <td>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</td> </tr> <tr> <td>T-B-NK+SCID:</td> <td>AK2</td> </tr> <tr> <td>Retikuläre Dysgenese:</td> <td>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP,</td> </tr> <tr> <td>Omenn Syndrom:</td> <td>ADA, LIG4, IL2RG</td> </tr> <tr> <td></td> <td>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</td> </tr> <tr> <td>Purinstoffwechsel Defekt:</td> <td>TAP1, TAP2, TAPBP</td> </tr> <tr> <td>MHC Klasse I Defekt:</td> <td>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</td> </tr> <tr> <td>MHC Klasse II Defekt:</td> <td>ORAI1, STIM1</td> </tr> <tr> <td>Kalziumkanal Defekt:</td> <td>CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB,</td> </tr> <tr> <td>Andere:</td> <td>CARD11</td> </tr> </table>	T-B+NK- SCID:	IL2RG, JAK3	T-B+NK+SCID:	IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF	T-B-NK+SCID:	AK2	Retikuläre Dysgenese:	RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP,	Omenn Syndrom:	ADA, LIG4, IL2RG		ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)	Purinstoffwechsel Defekt:	TAP1, TAP2, TAPBP	MHC Klasse I Defekt:	RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP	MHC Klasse II Defekt:	ORAI1, STIM1	Kalziumkanal Defekt:	CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB,	Andere:	CARD11
T-B+NK- SCID:	IL2RG, JAK3																						
T-B+NK+SCID:	IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF																						
T-B-NK+SCID:	AK2																						
Retikuläre Dysgenese:	RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP,																						
Omenn Syndrom:	ADA, LIG4, IL2RG																						
	ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)																						
Purinstoffwechsel Defekt:	TAP1, TAP2, TAPBP																						
MHC Klasse I Defekt:	RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP																						
MHC Klasse II Defekt:	ORAI1, STIM1																						
Kalziumkanal Defekt:	CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB,																						
Andere:	CARD11																						
Antikörper-Defekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">Ohne B-Zellen:</td> <td style="width: 50%;">BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</td> </tr> <tr> <td>Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:</td> <td>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</td> </tr> <tr> <td>Hyper IgM:</td> <td>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</td> </tr> </table>	Ohne B-Zellen:	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK	Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)	Hyper IgM:	CD40LG, CD40, AICDA, UNG																
Ohne B-Zellen:	BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK																						
Normal/niedrige Anzahl B-Zellen:	ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)																						
Hyper IgM:	CD40LG, CD40, AICDA, UNG																						
Definierte Immundefektsyndrome	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">Wiskott-Aldrich-Syndrom:</td> <td style="width: 50%;">WASP, WIPF1</td> </tr> <tr> <td>DNA-Reparatur Defekt:</td> <td>MRE1, NBS1, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</td> </tr> <tr> <td>CHH:</td> <td>RMRP</td> </tr> <tr> <td>Netherton Syndrom:</td> <td>SPINK5</td> </tr> <tr> <td>Hyper IgE:</td> <td>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</td> </tr> <tr> <td>Mukokutane Candidiasis:</td> <td>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)</td> </tr> <tr> <td>VODI:</td> <td>SP110</td> </tr> </table>	Wiskott-Aldrich-Syndrom:	WASP, WIPF1	DNA-Reparatur Defekt:	MRE1, NBS1, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte	CHH:	RMRP	Netherton Syndrom:	SPINK5	Hyper IgE:	STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3	Mukokutane Candidiasis:	STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)	VODI:	SP110								
Wiskott-Aldrich-Syndrom:	WASP, WIPF1																						
DNA-Reparatur Defekt:	MRE1, NBS1, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte																						
CHH:	RMRP																						
Netherton Syndrom:	SPINK5																						
Hyper IgE:	STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3																						
Mukokutane Candidiasis:	STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1)																						
VODI:	SP110																						
Immundysregulatorische Defekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">Chediak-Higashi Syndrom:</td> <td style="width: 50%;">LYST</td> </tr> <tr> <td>GrisCELLI Syndrom:</td> <td>RAB27A, MYO5A</td> </tr> <tr> <td>Hermansky-Pudlak Syndrom:</td> <td>AP3B1</td> </tr> <tr> <td>Hämophagozytose Syndrom:</td> <td>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</td> </tr> <tr> <td>Lymphoproliferative Syndrom:</td> <td>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</td> </tr> <tr> <td>ALPS</td> <td>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8, NRAS, KRAS</td> </tr> <tr> <td>Andere:</td> <td>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</td> </tr> <tr> <td>APDS-(like disease):</td> <td>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</td> </tr> </table>	Chediak-Higashi Syndrom:	LYST	GrisCELLI Syndrom:	RAB27A, MYO5A	Hermansky-Pudlak Syndrom:	AP3B1	Hämophagozytose Syndrom:	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)	Lymphoproliferative Syndrom:	SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK	ALPS	TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8, NRAS, KRAS	Andere:	AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1	APDS-(like disease):	STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA						
Chediak-Higashi Syndrom:	LYST																						
GrisCELLI Syndrom:	RAB27A, MYO5A																						
Hermansky-Pudlak Syndrom:	AP3B1																						
Hämophagozytose Syndrom:	PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)																						
Lymphoproliferative Syndrom:	SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK																						
ALPS	TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8, NRAS, KRAS																						
Andere:	AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1																						
APDS-(like disease):	STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA																						
Angeborene Phagozytäre Defekte	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">CGD:</td> <td style="width: 50%;">CYBB, CYBA, NCF1, NCF2</td> </tr> <tr> <td>γ-Interferon/IL12-Achse:</td> <td>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</td> </tr> <tr> <td>LAD:</td> <td>ITGB2</td> </tr> <tr> <td>Shwachman-Diamond Syndrom:</td> <td>SBDS</td> </tr> </table>	CGD:	CYBB, CYBA, NCF1, NCF2	γ-Interferon/IL12-Achse:	IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1	LAD:	ITGB2	Shwachman-Diamond Syndrom:	SBDS														
CGD:	CYBB, CYBA, NCF1, NCF2																						
γ-Interferon/IL12-Achse:	IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1																						
LAD:	ITGB2																						
Shwachman-Diamond Syndrom:	SBDS																						
Defekte der angeborenen Immunität	<table style="width: 100%; border: none;"> <tr> <td style="width: 50%;">EDA-ID:</td> <td style="width: 50%;">IKBK (NEMO), IKBA</td> </tr> <tr> <td>WHIM:</td> <td>CXCR4</td> </tr> <tr> <td>Epidermodyplasia verruciformis:</td> <td>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</td> </tr> <tr> <td>HSE:</td> <td>UNC93B1, TLR3</td> </tr> <tr> <td>Kongenitale Neutropenie:</td> <td>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</td> </tr> <tr> <td>Andere:</td> <td>IRAK4, MYD88, TLR4</td> </tr> </table>	EDA-ID:	IKBK (NEMO), IKBA	WHIM:	CXCR4	Epidermodyplasia verruciformis:	TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)	HSE:	UNC93B1, TLR3	Kongenitale Neutropenie:	ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1	Andere:	IRAK4, MYD88, TLR4										
EDA-ID:	IKBK (NEMO), IKBA																						
WHIM:	CXCR4																						
Epidermodyplasia verruciformis:	TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)																						
HSE:	UNC93B1, TLR3																						
Kongenitale Neutropenie:	ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1																						
Andere:	IRAK4, MYD88, TLR4																						
Erythrozytosen																							
Angeborene Erythrozytose:	EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1																						
Polyzythämia Vera:	JAK2																						
Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen																							
Dyserythropoietische Anämie:	CDAN1, SEC23B, KIF23																						
Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia	DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3																						
DBA:	RPS19, RPS24																						
Andere:	DHFR, PIGA, CD59																						
Weitere Gendefekte																							
Gray Platelet Syndrom	NBEAL2																						
Fiebersyndrome	MEFV, TNFRSF1A																						
MonoMAC	GATA2																						
Papillon-Lefevre-Syndrom	CTSC																						
STR- bzw. Chimärismus-Analysen																							
Prätransplantation																							
Posttransplantation																							
Reversion																							
Ergänzungen: Anamnese/Befunde																							