Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung | Versicherten-Nr. | Status

Betriebsstätten-Nr. | Arzt-Nr. | Datum

MVZ Labor Leipzig
Dr. Reising-Ackermann und Kollegen

Auftragsnummer des Labors

Hier bitte sorgfältig Barcode-Etikett einkleben!

Quartal Q J J

Geschlecht

Abnahmedatum T T M M J J

Abnahmezeit h h m m

Sammelmenge ml

Größe cm

Zyklustag

Gewicht kg

SSW

Version_01_2022

Molekulargenetische Hämostaseologie

(Begleitformular)

Material: EDTA-Vollblut 2,7 ml / 7,5 ml [1] (originalverschlossen) und Einwilligungserklärung zur humangentischen Diagnostik gemäß Gendiagnostikgesetz. Röhrchen bitte eindeutig beschriften und bruchsicher verpacken. Transport bei Raumtemperatur.

Klinische Verdachtsdiagnose:

Eigen-/ Familienanamnese (bei bekannten Diagnosen, falls vorhanden, bitte Vorbefunde beifügen und/ oder nachgewiesene Variante/n angeben)

Muskuloskelettale/ neurologische/ andere Abormalitäten:

Arztstempel / Unterschrift überw. Arzt

1. Plasmatische Störungen

Klinische Information		
Faktor-Aktivität/ -Antigen	**Blutung** ☐ Nein ☐ Ja **Wenn Ja:** ☐ spontan ☐ traumatisch	**Thrombose** ☐ Nein ☐ Ja **Wenn Ja:** ☐ DVT ☐ andere

Einzelfaktoren-Mangel	Gene
☐ Faktor II-Mangel	*F2*
☐ Faktor V-Mangel	*F5*
☐ Faktor VII-Mangel	*F7*
☐ Hämophilie A [1]	*F8*
☐ Hämophilie B	*F9*
☐ Faktor X-Mangel	*F10*
☐ Faktor XI-Mangel	*F11*
☐ Faktor XII-Mangel	*F12*
☐ Faktor XIII-Mangel	*F13A1, F13B*
☐ Kombinierter FV-/FVIII-Mangel	*LMAN1, MCFD2*
☐ A-/Hypo-/Dysfibrinogenämie	*FGA, FGB, FGG*
☐ Von-Willebrand-Syndrom	*VWF*
☐ Alpha-2-Antiplasmin-Mangel	*SERPINF2*
☐ Antithrombin-Mangel	*SERPINC1*
☐ Kininogen-Mangel	*KNG1*
☐ Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1 (PAI1)-Mangel	*SERPINE1*
☐ Plasminogen-Mangel	*PLG*
☐ Protein C-Mangel	*PROC*
☐ Protein C-Rezeptor-Defekt	*PROCR* [2]
☐ Protein S-Mangel	*PROS1*
☐ Multipler Koagulationsfaktor-Mangel Typ 1	*GGCX*
☐ Multipler Koagulationsfaktor-Mangel Typ 2	*VKORC1*
☐ Thrombomodulin-Mangel	*THBD*
☐ Heparin-Kofaktor II-Mangel	*SERPIND1*

Thrombophilie (Einzeldiagnostik)	Gene
☐ Faktor II (Prothrombin-Variante, c.*97G>A)	*F2*
☐ Faktor V (Leiden-Variante, c.1601G>A)	*F5*
☐ Faktor V (HR2, c.3980A>G)	*F5*
☐ Faktor V (Cambridge-Variante, c.1001G>C)	*F5*
☐ MTHFR-Varianten (c.677C>T, c.1298A>T)	*MTHFR*
☐ PAI1-4G/5G-Polymorphismus	*SERPINE1*

Thrombophilie (erweiterte Diagnostik)	Gene
☐ Thrombophilie-Panel	*F2, F5, ADAMTS13, HRG* [3]*, PIGA* [3]*, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD*

Blutungsneigung	Gene
☐ Blutungsneigung-Panel Stufe 1 [1]	*F5, F7, F8, F9, F13A1, F13B, FGA, FGB, FGG, VWF*
☐ Blutungsneigung-Panel Stufe 2 (erst nach unauffälliger Stufe 1 analysierbar)	*F2, F10, F11, F12, GGCX, KNG1, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINF2, THBD, VKORC1*

[1] Für die *F8*-Analytik (Hämophilie A) wird ein großes EDTA-Röhrchen (7,5 ml) benötigt.
Die Zusammenstellung der Gene kann sich mit fortschreitendem Wissensstand ändern und orientiert sich an den Empfehlungen der Internationalen Fachgesellschaft für Thrombose und Hämostase (ISTH); eine Ausnahme stellen die mit [2] gekennzeichneten Gene dar. Es besteht die Möglichkeit weitere ISTH-Gene in einem ergänzenden Panel zu analysieren. Bitte nehmen Sie hierfür Kontakt mit uns auf.
[3] Diese Gene sind lediglich im Panel zur erweiterten Diagnostik erhalten; *HRG, Histidin-rich Glycoprotein; PIGA, Phosphatidylinositol Glycan Anchor Biosynthesis Class A Protein*

0059 0990 00

Materialien: A = Abstrich, Asp = Aspirat, BAL = Bronch.-alv. Lavage, B = Biopsie, C = Citrat, E = EDTA, E 7,5 = EDTA 7,5 ml, Epl = EDTA-Plasma, Epl* = EDTA-Plasma tiefgefroren, ESU= Erststrahlurin, EV=Einverständniserklärung, FW = Fruchtwasser, GEx = GlucoExact, H = Hämolysat, Hep = Li-Heparinblut, K = Kapillär, KM = Knochenmark, L = Liquor, 1. MU = Morgenurin, NaF = Natrium-Fluorid, P = Punktat, S = Serum, S* = Serum tiefgefroren, Sp = Sputum, SR = Spezialröhrchen, St = Stuhl, SU = Sammelurin, SU* = Sammelurin angesäuert, U = Urin, VB = Vollblut ohne Trenngel

2. Thrombozytäre Störungen

Thrombozytenmorphologie

Thrombozytenzahl	Thrombozytengröße	MPV	Aggregation auffällig:		wenn Ja, welche:	
☐ Normal	☐ Normal	☐ Normal	☐ Nein	☐ Ja	☐ ADP	☐ Ristocetin
☐ Reduziert	☐ Klein	☐ Reduziert			☐ Kollagen	☐ Arachidonsäure
☐ Erhöht	☐ Groß	☐ Erhöht			☐ Epinephrin	

Störung der Thrombozytenadhäsion	Gene
☐ Von-Willebrand-Plättchentyp	*GP1BA*
☐ Bernard-Soulier-Syndrom	*GP9, GP1BA, GP1BB*
☐ Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III	*FERMT3*

Thrombozyten-Rezeptor Defekt	Gene
☐ ADP-Rezeptor-Defekt	*P2RY12, P2RY1* [2], *P2RX1* [2], *PLA2G4A*
☐ GPVI-Mangel (Kollagen Rezeptor)	*GP6, PLA2G4A*
☐ Glykoprotein IV-Mangel	*CD36* [2]
☐ Thromboxan A2-Mangel	*TBXA2R*
☐ Glanzmann-Thrombasthenie	*ITGA2B, ITGB3, RASGRP2, FERMT3*
☐ Glykoprotein Ia-Mangel	*ITGA2* [2]
☐ Von-Willebrand-Erkrankung	*VWF*

Störung der Thrombozytensekretion	Gene
☐ Hermansky-Pudlak-Syndrom (1-10)	*HPS1, AP3B1, HPS3-6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6, AP3D1*
☐ Chediak-Higashi-Syndrom	*LYST*
☐ Gray-Platelet-Syndrom	*NBEAL2*
☐ Blutungsstörung, Thrombozyten-Typ 17	*GFI1B*
☐ GATA-assoziierte Thrombozytopenie	*GATA1*
☐ Jacobsen/Paris-Trousseau-Syndrom	*FLI1*
☐ Quebec-Thrombozytopathie	*PLAU*
☐ Griscelli-Syndrom (Typ 1-3)	*MLPH* [2], *RAB27A* [2], *MYO5A* [2]

Thrombozytopathien mit Zytoskelettdefekt	Gene
☐ MYH9-assoziierte Erkrankungen May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechtner/Epstein-Syndrom	*MYH9*
☐ Wiskott-Aldrich-Syndrom X-chromosomale Thrombozytopenie	*WAS*
☐ Filamin A Erkrankungen mit Thrombozytenstörungen	*FLNA*
☐ Kongenitale Makrothrombozytopenie	*ACTN1*
☐ TUBB1-assoziierte Thrombozytopenie	*TUBB1*
☐ Scott-Syndrom	*ANO6*

Andere Thrombozytopathien/ -penien	Gene
☐ Kongenitale Amegakaryozytäre Thrombozytopenie	*MPL*
☐ TCRUS (Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)	*HOXA11, MECOM, RBM8A*
☐ Autosomal-dominante Thrombozytopenie 2	*MASTL* [2], *ANKRD26*
☐ Familiäre Thrombozyten-Krankheit mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie	*RUNX1*
☐ Hereditäre Teleangiektasie	*ENG* [2], *ACVRL1* [2]
☐ ETV6-assoziierte Thrombozytopenie	*ETV6*

[1] Für die *F8*-Analytik (Hämophilie A) wird ein großes EDTA-Röhrchen (7,5 ml) benötigt.
Die Zusammenstellung der Gene kann sich mit fortschreitendem Wissensstand ändern und orientiert sich an den Empfehlungen der Internationalen Fachgesellschaft für Thrombose und Hämostase (ISTH); eine Ausnahme stellen die mit [2] gekennzeichneten Gene dar. Es besteht die Möglichkeit weitere ISTH-Gene in einem ergänzenden Panel zu analysieren. Bitte nehmen Sie hierfür Kontakt mit uns auf.
[3] Diese Gene sind lediglich im Panel zur erweiterten Diagnostik erhalten; *HRG, Histidin-rich Glycoprotein; PIGA, Phosphatidylinositol Glycan Anchor Biosynthesis Class A Protein*

0059 0991 00