



INSTITUT FÜR  
IMMUNOLOGIE  
UND GENETIK

Institut für Immunologie und Genetik | Pfaffplatz 10 | 67655 Kaiserslautern

IIG HUMANGENETIK KAISERSLAUTERN  
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG HUMANGENETIK LUDWIGSHAFEN  
Tel.: +49 (0)621 / 550 066 - 60

IIG HUMANGENETIK BIRKENFELD  
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD HUMANGENETIK WIESBADEN  
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD HUMANGENETIK BAD HOMBURG  
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

**Einsender:****Patientendaten:**

- Rechnung:**  Kasse ambulant (Schein Muster 10)  stationär  Selbstzahler  
 privat ambulant  privat stationär

**KOSTENÜBERNAHMEERKLÄRUNG (für Selbstzahler / Kassenpatienten (ohne Überweisung) / Privatpatienten):**

Ich wünsche, dass die nachfolgend aufgeführten Untersuchungen auf privatärztlicher Basis durchgeführt werden. Mir ist bewusst, dass ich für die anfallenden Kosten selbst aufkommen muss, wenn meine Versicherung die Kosten nicht oder nicht in vollem Umfang übernimmt.

(Datum/Unterschrift).....

**Untersuchungsanforderung Gerinnungsstörungen / Hämatologische Erkrankungen**

**Untersuchungsgrund:**  diagnostisch  prädiktiv auf familiäre Mutation \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben:**

Stammzelltransplantation:  ja  nein

**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. Kostenübernahmeverklärung (siehe oben)
- 5 ml EDTA-Blutröhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

### Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

- ADAMTS13-Mangel**  
*ADAMTS13*
- Antithrombin III-Mangel**  
*SERPIN C1* (inkl. MLPA)
- Faktor II-Mangel**  
*F2*
- Faktor V-Mangel**  
*F5* (inkl. MLPA)
- Faktor VII-Mangel**  
*F7* (inkl. MLPA)
- Hämophilie A, Faktor VIII-Mangel**  
*F8* (inkl. MLPA)
- Hämophilie B, Faktor IX-Mangel**  
*F9* (inkl. MLPA)
- Faktor X-Mangel**  
*F10* (inkl. MLPA)
- Faktor XI-Mangel**  
*F11* (inkl. MLPA)
- Faktor XII-Mangel**  
*F12*
- Faktor XIII-Mangel**  
*F13A1, F13B*
- Fibrinogen-Mangel**  
*FGA, FGB, FGG*
- Hereditäres Angioödem Typ 1 & 2 (C1-Esterase-Inhibitor-Mangel)**  
*SERPING1*
- Hereditäres Angioödem Typ 3**  
*F12 (Exon 9)*
- (Prä)Kallikrein-Mangel**  
*KLKB1*
- (Hochmolekularer) Kininogen-Mangel**  
*KNG1*
- Morbus Osler**  
*ACVRL1, ENG* (beide inkl. MLPA)
- Morbus Osler-Panel ( 9 Gene)**  
*ACVRL1* (inkl. MLPA), *BMPR2*, *ENG* (inkl. MLPA), *EPHB4*, *GDF2*, *GLMN*, *RASA1*, *SMAD4*, *TEK*
- Plasminogen-Mangel**  
*PLG*
- Protein C-Mangel**  
*PROC* (inkl. MLPA)
- Protein S-Mangel**  
*PROS1* (inkl. MLPA)
- Von Willebrand-Erkrankung**  
*VWF* (inkl. MLPA)

### SNP-Diagnostik

- Antithrombin III Cambridge II A384S**  
(rs121909548)
- Prothrombin G20210A**  
(rs1799963)
- Faktor V Leiden R506Q**  
(rs6025)
- Faktor XII C46T**  
(rs1801020)
- MTHFR C677T und A1298C**  
(rs1801133, rs1801131)
- Thrombophilie-SNP-Panel**  
(AT3 A384S, F2 G20210A, F5 R506Q, , F12 C46T, FSAP G534E, PAI 4G/5G)
- Hämochromatose-SNP-Panel**  
(HFE H63D, HFE S65C, HFE C282Y)  
Erweiterte Genanalyse siehe Humangenetik " Innere Medizin - Panel"

Anforderung von einzelnen bzw. speziellen Analysen:

Patientenname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

## Thrombozytopenien/ -pathien

### Hereditäre Thrombozytopathie Panel - Stufendiagnostik

#### Stufe 1: Isolierte Thrombozytopathie (24 Gene)

ACTN1, ANO6, EPHB2, FLI1, GFI1B, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, ITGA2B, ITGB3, MYH9, NBEAL2, P2RY12, PEAR1, PLAU, PRKACG, PTGS1, RASGRP2, RUNX1, SLFN14, TBXA2R, TPM4, VWF

#### Stufe 2: Syndromale/komplexe Thrombozytopenie und Differentialdiagnosen/Thrombozytopathie (104 Gene)

ABCG5, ABCG8, ACD, ACTB, ACTN1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CD36, CD63, CDC42, CTC1, CYCS, DCLRE1B, DIAPH1, DKC1, DTNBP1, EPHB2, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GBA, GFI1B, GNE, GP1BA, GP1BB, GP5, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LIG4, LYST, MASTL, MECOM, MLPH, MPIG6B, MPL, MYH9, MYO5A, NBEA, NBEAL2, NHP2, NOP10, ORAI1, P2RY12, PARN, PEAR1, PLA2G4A, PLAU, PRF1, PRKACG, PTGS1, PTPN11, PTPRJ, RAB27A, RAP1B, RASGRP2, RBM8A, RRAS2, RTE1L, RUNX1, SLFN14, SNAPIN, SRC, STAT3, STIM1, STX11, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, TERT, THPO, TINF2, TPM4, TRPM7, TUBA8, TUBB1, TYMS, UNC13D, VPS33B, VWF, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53

### Bernard-Soulier-Syndrom (3 Gene)

GP1BA, GP1BB, GP9

### Hereditäre Thrombopzytopenie Panel - Stufendiagnostik

#### Stufe 1: Isolierte Thrombopzytopenie (25 Gene)

ACTB, ADAMTS13, ANKRD26, CD36, CYCS, ETV6, FLI1, FYB1, GALE, GATA1, GNE, HOXA11, IKZF5, MECOM, MPIG6B, MPL, NBEAL2, PRKACG, PTPRJ, RAP1B, RUNX1, SRC, THPO, VWF, WAS

#### Stufe 2: Syndromale/komplexe Thrombopzytopenie und Differentialdiagnosen/Thrombopzytopathie (104 Gene)

ABCG5, ABCG8, ACD, ACTB, ACTN1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CD36, CD63, CDC42, CTC1, CYCS, DCLRE1B, DIAPH1, DKC1, DTNBP1, EPHB2, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GBA, GFI1B, GNE, GP1BA, GP1BB, GP5, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, IKZF5, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LIG4, LYST, MASTL, MECOM, MLPH, MPIG6B, MPL, MYH9, MYO5A, NBEA, NBEAL2, NHP2, NOP10, ORAI1, P2RY12, PARN, PEAR1, PLA2G4A, PLAU, PRF1, PRKACG, PTGS1, PTPN11, PTPRJ, RAB27A, RAP1B, RASGRP2, RBM8A, RRAS2, RTE1L, RUNX1, SLFN14, SNAPIN, SRC, STAT3, STIM1, STX11, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, TERT, THPO, TINF2, TPM4, TRPM7, TUBA8, TUBB1, TYMS, UNC13D, VPS33B, VWF, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53

### Morbus Glanzmann / Thrombasthenia Glanzmann

ITGA2B, ITGB3

### MYH9-assoziierte Syndrome (May-Hegglin-Anomalie (MHA), Sebastian-Syndrom (SBS), Epstein-Syndrom (EPS), Fechtner-Syndrom (FTNS))

MYH9

## Hämatologische Erkrankungen

### Neutropenie (31 Gene)

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 (56 Gene)

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, SAMD9L, SMARCAL1, SMARCD2, SLC46A1, SOCS1, SPI1, STX11, TCN2, TDP2, TFR2, TFRC, TLR8, USB1, VPS33A, WDR1

### Hyper-IgE-Syndrom (HIES) (13 Gene)

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

### Sphärozytose (8 Gene)

ANK1, EPB41, EPB42, RHAG, SLC4A1, SPTA1, SPTB, UGT1A1

### Sphärozytose und DDs (hämolytische Anämie) (35 Gene)

ABCG5, ABCG8, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, CD59, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, HMOX1, KCNN4, NT5C3A, PFKM, PGK1, PIEZ01, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TPI1, UGT1A1, XK

### Allgemeiner Hinweis

Die angegebenen Panels und darin enthaltenen Gene stehen stets unter dem Vorbehalt der Aktualisierung nach neuesten wissenschaftlichen Erkenntnissen. Die Analyse weiterer Gene bei spezifischer Fragestellung ist auf Anfrage möglich.



INSTITUT FÜR  
IMMUNOLOGIE  
UND GENETIK

Institut für Immunologie und Genetik | Pfaffplatz 10 | 67655 Kaiserslautern

IIG HUMANGENETIK KAISERSLAUTERN  
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG HUMANGENETIK LUDWIGSHAFEN  
Tel.: +49 (0)621 / 550 066 - 60

IIG HUMANGENETIK BIRKENFELD  
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD HUMANGENETIK WIESBADEN  
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD HUMANGENETIK BAD HOMBURG  
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

## Einwilligungserklärung zur genetischen Untersuchung

Name: \_\_\_\_\_ geb. \_\_\_\_\_

Ich bin in einem persönlichen Beratungsgespräch über die mich /die von mir betreute Person betreffende medizinisch-genetische Fragestellung, die hierfür bestehenden Möglichkeiten einer genetischen Diagnostik sowie über deren Wesen, Bedeutung und Tragweite aufgeklärt worden. Eine ausreichende Bedenkzeit wurde mir eingeräumt. Es steht mir frei, die Einwilligung jederzeit zu widerrufen oder auf die Mitteilung des Ergebnisses der Untersuchung zu verzichten. Ich kann jederzeit die Vernichtung aufbewahrten Probenmaterials verlangen.

Meine personenbezogenen Daten und medizinischen Befunde werden nach den Regeln der Datenschutzgrundverordnung (DSGVO) und der ärztlichen Schweigepflicht behandelt. Ich habe das Recht zur Löschung meiner personenbezogenen Daten, soweit sie nicht der gesetzlichen Aufbewahrungspflicht unterliegen. Ich bin damit einverstanden, dass an der beauftragten medizinischen Untersuchung auch andere medizinische Labore beteiligt werden, falls dies erforderlich ist. Diese Einrichtungen unterliegen ebenfalls der ärztlichen Schweigepflicht. Angesichts der besonderen Schutzwürdigkeit genetischer Daten erfolgt keine Übermittlung der genetischen Befunde in die elektronische Patientenakte.

**Ich willige in die mir angebotene genetische Diagnostik wegen**

\_\_\_\_\_ ein.

Weiterhin erkläre ich mich gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) einverstanden mit:

Aufbewahrung verbleibenden Probenmaterials zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse bzw. für eventuelle künftige neue Abklärungsmöglichkeiten ohne Befristung.  ja  nein

Möglichkeit des Einsatzes verbleibenden Probenmaterials in anonymisierter Form für Qualitätssicherung, Methodenentwicklung und Forschungszwecke.  ja  nein

Mitteilung eventueller Zusatzbefunde, sofern diese medizinisch bedeutsam sind.  ja  nein

Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus, ohne dass hierauf Anspruch erhoben wird.  ja  nein

Möglichkeit der Heranziehung der Ergebnisse zur genetischen Beratung von Mitgliedern meiner Familie.  ja  nein

Zusendung der Untersuchungsergebnisse an den zuweisenden Arzt,

sowie an: \_\_\_\_\_

Ort, Datum

Unterschrift (Patient, gesetzlicher Vertreter)

Unterschrift des beratenden Arztes: \_\_\_\_\_