

# Auftrag zur Sequenzierung eines Thrombopathie-Panels

Zentrum Medizinische Genetik Würzburg, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg



## Patientendaten (ggf. Aufkleber):

M  W  D

Name

Vorname

geb.

## Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

- GKV-Patienten** ▶ **bitte Ü-Schein 10 beilegen**
- Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten)**  
Falls Kostenvorschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)**  
Falls Kostenvorschlag erforderlich, bitte anfordern.
- Abrechnung gemäß § 116b SGB V (nach EBM)**
- GOÄ-Rechnung an Einsender/Klinik**  
GOÄ-Abrechnungen erfolgen über die Ärztliche Verrechnungsstelle Büdigen e.V.

## Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

## Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

**MATERIAL: 5-10 ml EDTA-Blut**, Röhrchen bitte eindeutig beschriften, bruchstauglich verpacken; ohne Kühlung und möglichst innerhalb einer Woche, am besten zu Wochenbeginn, versenden!

## Probenentnahme am:

## Informationen zum Thrombopathie-Panel:

Die Technik des „Next generation sequencing“ (NGS) erlaubt die parallele Analyse zahlreicher Gene in einem Untersuchungsansatz mittels sog. Panel-Diagnostik. Für unser **Thrombopathie-Panel** haben wir **67 Gene** zusammengefasst, die ursächlich für die häufigsten erblichen Formen von Thrombozytenfunktionsstörung sein können.

Für **Selbstzahler** erfolgt die Analyse des gewählten (Sub-)Panels nach Vorlage einer schriftlichen Kostenübernahme-Erklärung.

Da ab dem 01.07.2016 für **gesetzlich versicherte Patienten** ohne vorherige Genehmigung durch die Krankenkasse nur bis zu 25 kb kodierender Sequenz analysiert werden dürfen, wurde das Thrombopathie-Panel in 6 Subpanels mit einer klinisch orientierten Auswahl an Genen bis max. 25 kb unterteilt.

**Bitte kreuzen Sie unten das gewünschte Subpanel an. Die Abfrage einzelner Gene ist grundsätzlich möglich, sollte aber insgesamt 25 kb nicht übersteigen. Bitte hierfür die Gene einzeln kennzeichnen (einkreisen).**

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:

Dr. Gerhard Meng, Tel: 0931-31-84064 (Kosteninformationen)  
Prof. Dr. Harald Schulze, Tel: 0931-201-48329 (genetische Fragen)  
Dr. Georgi Manukjan, Tel: 0931-201-48360 (genetische Fragen)  
Prof. Dr. Eva Klopocki, Tel: 0931-31-89779 (technische Fragen)  
Dr. med. Oliver Andres, Tel: 0931-201-27728 (klinische Fragen)

## UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG (Bitte ankreuzen)

### **Rezeptor- und Membrandefekte**

M. Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)  
Glanzmann-like Syndrom; LAD-III (FERMT3, RASGRP2)  
Bernard-Soulier Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP5, GP9)  
ADP-like Syndrome (P2RY12, TBXA2R, TBXAS1)  
andere Rezeptor- und Membrandefekte (ANO6, CLEC1B, GP6, MPIO6B)

### **Zytoskeletdefekte**

Actin/Myosin-Defekte (ACTN1, ACTB, FYB1, MYH9)  
Defekte Actin-bindender Proteine (TPM4, ARPC1B, FLNA, DIAPH1)  
Tubulin- und Mikrotubuli-Defekte (TUBB1, WAS)

### **Hermansky-Pudlak-Syndrom**

(AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1,  
HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6)

### **Knochenmarkfehlsyndrome und Transkriptionsfaktoren**

Isolierte Thrombozytopenien / Thrombozythämien (ANKRD26, JAK2, MPL, THPO)  
TAR-Syndrom, RUS (RBM8A, HOXA11)  
Syndrome mit Thrombozytopenien (ETV6, MECOM)  
Transkriptionsfaktoren (FLI1, GATA1, GF11B, RUNX1)

### **Signaltransduktionsdefekte**

Calcium-Signalstörungen (STIM1, ORAI1)  
sonstige Signalwege (ABCG5, ABCG8, CDC42, GNE, KDSR, NBEA,  
PLA2G4A, PLAU, RNU4ATAC, SLFN14, SRC, SYK)

### **Sonstige Granula- und Pigmentierungsdefekte**

Chediak-Higashi-Syndrom (LYST)  
Grey Platelet-Syndrome (NBEAL2)  
Syndromale Defekte (CYCS, STXBP2, VIPAS39, VPS33B)

Name der verantwortlichen ärztlichen Person (bitte in Druckschrift)

Datum

Unterschrift der verantwortlichen ärztlichen Person

Arztstempel

Wir dürfen die Untersuchung nur durchführen, wenn uns die Einwilligungserklärung des Patienten vorliegt.

Eine Kopie des Befundes geht an das Zentrum für Angeborene Blutzellerkrankungen (Prof. Dr. Harald Schulze) zur Kenntnisnahme.