Auftrag zur Sequenzierung eines Thrombopathie-Panels

Institut für Klinische Genetik und Genommedizin, UKW, Biozentrum, Am Hubland, 97074 Würzburg

Patientendaten (ggf. Aufkleber):

☐ M ☐ W ☐ D

Name

Vorname geb.

Kostenträger (bitte unbedingt ausfüllen!):

Gesetzlich	Privat
☐ ambulant.	☐ ambulant
☐ stationär	☐ stationär
☐ OPS 1-942	
☐ OPS 1-944	

Klinische Verdachtsdiagnose (bitte Befundkopie beilegen):

Informationen zur Eigen- und Familien-Anamnese:

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

Probenentnahme am:

Informationen zur Diagnostik (bitte unbedingt ausfüllen!):

☐ **Differentialdiagnostik** (Symptome vorhanden)

Gibt es genetische Vorbefunde? ☐ Nein

☐ Ja. Befunde bitte auflisten (ggf. Beiblatt oder Kopien beilegen)

☐ **Prädiktive** ☐ **Pränatale** ☐ **Heterozygoten-Diagnostik**

Indexpatient bekannt: ☐ Nein ☐ Ja

Verwandtschaftsbeziehung: _____

Mutation bekannt: ☐ Nein ☐ Ja

Gen: _____ Mutation: _____

Falls kein Indexpatient bekannt, Begründung für prädiktive Diagnostik:

_____

Gerne beantworten wir Ihre Rückfragen:

Tel: 0931-201-29931, Fax: 0931-201-6029931

E-Mail: Diagnostik_KGGM@ukw.de

PD Dr. med. Oliver Andres, Tel: 0931-201-27728 (klinische Fragen)
Prof. Dr. Eva Klopocki, Tel: 0931-31-89779 (Kosteninformationen)
Prof. Dr. Eva Klopocki, Tel: 0931-31-89779 (technische Fragen)
Dr. Kristina Mott, Tel: 0931-201-48359 (organisatorische Fragen)
Prof. Dr. Harald Schulze, Tel: 0931-201-48329 (genetische Fragen)

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG (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 (CLEC1B, GP6, MPIG6B, ANO6)

☐ ***Zytoskelettdefekte)***

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

☐ ***Hermansky-Pudlak-Syndrom)***

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

☐ ***Sonstige Gene:*** _____

☐ ***Knochenmarkfehlsyndrome und Transkriptionsfaktoren***

Isolierte Thrombozytopenien / Thrombozythämien (MPL, THPO, ANKRD26, JAK2)
RUS (HOXA11)
Syndrome mit Thrombozytopenien (ETV6, MECOM)
Transkriptionsfaktoren (FLI1, GATA1, GFI1B, RUNX1)

☐ ***Signaltransduktionsdefekte***

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

☐ ***Sonstige Granula- und Pigmentierungsdefekte***

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

_____

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.