



Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kostenträgerkennung	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

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

Gewicht kg: | | | |

SSW: | |

Sammelmenge ml: | | | |

Größe cm: | | | |

Zyklustag: | | |

Molekulargenetische Hämostaseologie

(Begleitformular)

Material: EDTA-Vollblut 2,7 ml / 7,5 ml¹ (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)

Muskuloskeletale/ neurologische/ andere Abnormalitäten:

Arztstempel / Unterschrift überw. Arzt

1. Plasmatische Störungen

Klinische Information			
Faktor-Aktivität/ -Antigen	Blutung		Thrombose
	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Wenn Ja: <input type="checkbox"/> spontan <input type="checkbox"/> traumatisch

Einzelfaktoren-Mangel

- Faktor II-Mangel
- Faktor V-Mangel
- Faktor VII-Mangel
- Hämophilie A¹
- Hämophilie B
- Faktor X-Mangel
- Faktor XI-Mangel
- Faktor XII-Mangel
- Faktor XIII-Mangel
- Kombiniertes FV-/FVIII-Mangel
- A-/Hypo-/Dysfibrinogenämie
- Von-Willebrand-Syndrom
- Alpha-2-Antiplasmin-Mangel
- Antithrombin-Mangel
- Kininogen-Mangel
- Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1 (PAI1)-Mangel
- Plasminogen-Mangel
- Protein C-Mangel
- Protein C-Rezeptor-Defekt
- Protein S-Mangel
- Multipler Koagulationsfaktor-Mangel Typ 1
- Multipler Koagulationsfaktor-Mangel Typ 2
- Thrombomodulin-Mangel
- Heparin-Kofaktor II-Mangel

Gene

- F2
- F5
- F7
- F8
- F9
- F10
- F11
- F12
- F13A1, F13B
- LMAN1, MCFD2
- FGA, FGB, FGG
- VWF
- SERPINF2
- SERPINC1
- KNG1
- SERPINE1
- PLG
- PROC
- PROCR²
- PROS1
- GGCX
- VKORC1
- THBD
- SERPIND1

Thrombophilie (Einzeldiagnostik)

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

Gene

- F2
- F5
- F5
- F5
- MTHFR
- SERPINE1

Thrombophilie (erweiterte Diagnostik)

- Thrombophilie-Panel

Gene

- F2, F5, ADAMTS13, HRG³, PIGA³, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, THBD

Blutungsneigung

- Blutungsneigung-Panel Stufe 1¹
- Blutungsneigung-Panel Stufe 2
(erst nach unauffälliger Stufe 1 analysierbar)

Gene

- F5, F7, F8, F9, F13A1, F13B, FGA, FGB, FGG, VWF
- 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 * gekennzeichneten Gene dar. Es besteht die Möglichkeit weitere ISTH-Gene in einem ergänzenden Panel zu analysieren. Bitte nehmen Sie hierfür Kontakt mit uns auf.
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

Version_01_2022

2. Thrombozytäre Störungen

Thrombozytenmorphologie

Thrombozytenzahl

- Normal
 Reduziert
 Erhöht

Thrombozytengröße

- Normal
 Klein
 Groß

MPV

- Normal
 Reduziert
 Erhöht

Aggregation auffällig:

- Nein Ja

wenn Ja, welche:

- ADP Ristocetin
 Kollagen Arachidonsäure
 Epinephrin

Störung der Thrombozytenadhäsion

- Von-Willebrand-Plättchentyp
 Bernard-Soulier-Syndrom
 Leukozytenadhäsionsdefekt Typ III

Gene

GP1BA
GP9, GP1BA, GP1BB
FERMT3

Thrombozytopathien mit Zytoskelettddefekt

- MYH9-assoziierte Erkrankungen
 May-Hegglin Anomalie, Sebastian/Fechtner/Epstein-Syndrom
 Wiskott-Aldrich-Syndrom
 X-chromosomale Thrombozytopenie
 Filamin A Erkrankungen mit Thrombozytenstörungen
 Kongenitale Makrothrombozytopenie
 TUBB1-assoziierte Thrombozytopenie
 Scott-Syndrom

Gene

MYH9
WAS
FLNA
ACTN1
TUBB1
ANO6

Thrombozyten-Rezeptor Defekt

- ADP-Rezeptor-Defekt
 GPVI-Mangel (Kollagen Rezeptor)
 Glykoprotein IV-Mangel
 Thromboxan A2-Mangel
 Glanzmann-Thrombasthenie
 Glykoprotein Ia-Mangel
 Von-Willebrand-Erkrankung

Gene

P2RY12, P2RY1², P2RX1², PLA2G4A
GP6, PLA2G4A
CD36²
TBXA2R
ITGA2B, ITGB3, RASGRP2, FERMT3
ITGA2²
VWF

Andere Thrombozytopathien/ -penien

- Kongenitale Amegakaryozytäre Thrombozytopenie
 TCRUS
 (Thrombozytopenie mit Radio-Ulnar-Synostose)
 Autosomal-dominante Thrombozytopenie 2
 Familiäre Thrombozyten-Krankheit
 mit Prädisposition zu Akuter Myeloischer Leukämie
 Hereditäre Teleangiektasie
 ETV6-assoziierte Thrombozytopenie

Gene

MPL
HOXA11, MECOM, RBM8A
MASTL², ANKRD26
RUNX1
ENG², ACVRL1²
ETV6

Störung der Thrombozytensekretion

- Hermansky-Pudlak-Syndrom (1-10)
 Chediak-Higashi-Syndrom
 Gray-Platelet-Syndrom
 Blutungsstörung, Thrombozyten-Typ 17
 GATA-assoziierte Thrombozytopenie
 Jacobsen/Paris-Trousseau-Syndrom
 Quebec-Thrombozytopathie
 Griscelli-Syndrom (Typ 1-3)

Gene

HPS1, AP3B1, HPS3-6, DTNBP1, BLOC1S3, BLOC1S6, AP3D1
LYST
NBEAL2
GF1B
GATA1
FLI1
PLAU
MLPH², RAB27A², MYO5A²

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*

