



**Einsender:**

**Patientendaten:**

**Rechnung:**     Überweisungsschein (Nr. 10)     privat     stationär     ambulant

**Untersuchungsanforderung  
Blutungsneigung / Gerinnungsstörungen / Thrombozytopenien / -pathien**

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

**Klinische Angaben:**

**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. Kostenübernahmeerklärung (für Privatpatienten)**
- **5 ml EDTA-Blut Röhrchen mit Patientennamen und Geburtsdatum beschriftet**

Patientenname: \_\_\_\_\_ Geb.datum: \_\_\_\_\_

### Blutungsneigungen / Gerinnungsstörungen

- ADAMTS13-Mangel**  
*ADAMTS13*
- Antithrombin III-Mangel**  
*SERPINC1*
- Faktor II-Mangel**  
*F2*
- Faktor V-Mangel**  
*F5*
- Faktor VII-Mangel**  
*F7*
- Hämophilie A**  
*F8*
- Hämophilie B**  
*F9*
- Faktor X-Mangel**  
*F10*
- Faktor XI-Mangel**  
*F11*
- Faktor XII-Mangel**  
*F12*
- Faktor XIII-Mangel**  
*F13A1, F13B*
- Fibrinogen-Mangel**  
*FGA, FGB, FGG*
- Hereditäres Angioödem Typ 1 & 2**  
*SERPING1*
- Hereditäres Angioödem Typ 3**  
*F12 (Exon 9)*
- (Prä)Kallikrein-Mangel**  
*KLKB1*
- (Hochmolekularer) Kininogen-Mangel**  
*KNG1*
- Morbus Osler**  
*ACVRL1, ENG*
- Plasminogen-Mangel**  
*PLG*
- Protein C-Mangel**  
*PROC*
- Protein S-Mangel**  
*PROS1*
- Von Willebrand-Syndrom**  
*VWF*

### SNP-Diagnostik

- Antithrombin III Cambridge II A384S**  
(rs121909548)
- Prothrombin G19911A**  
(rs3136516)

- Prothrombin G20210A**  
(rs1799963)
- Faktor V Leiden R506Q**  
(rs6025)
- Faktor V H1299R**  
(rs1800595)
- Faktor XII C46T**  
(rs1801020)
- Faktor XIII V34L**  
(rs5985)
- β-Fibrinogen G-455A**  
(rs1800790)
- FSAP G534E**  
(rs7080536)
- MTHFR C677T**  
(rs1801133)
- MTHFR A1298C**  
(rs1801131)
- PAI-1 A-844G**  
(rs2227631)
- PAI-1 4G/5G**  
(rs587776796)

### Thrombozytopenien/ -pathien

- Bernard Soulier-Syndrom**  
*GP1BA, GP1BB, GP9*
- Morbus Glanzmann**  
*ITGA2B, ITGB3*
- Hermansky Pudlak-Syndrom**  
*AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6*
- MYH9-assoziierte Syndrome (May-Hegglin-Anomalie (MHA), Sebastian-Syndrom (SBS), Epstein-Syndrom (EPS), Fechtner-Syndrom (FTNS))**  
*MYH9*
- Fam. Thrombozytenstörung mit Prädisposition zu AML**  
*GATA1*
- α - Storage Pool Disease**  
*NBEAL2, PLAUI, VPS33B, VIPAS39, P2RY12*
- δ – Storage Pool Disease**  
*NBEA, AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6*
- αδ – Storage Pool Disease**  
*WAS, GATA1*
- Thrombozytopenie – bei großen Thrombozyten**  
*GATA1, MYH9, FLI1, NBEAL2, GP1BA, GP1BB, GP9*
- Thrombozytopenie – bei normalen Thrombozyten**  
*GATA1, RUNX1, RBM8A*
- Thrombozytopenie – bei kleinen Thrombozyten**  
*WAS*
- Wiskott-Aldrich-Syndrom**  
*WAS*