



Patientendaten		Einsender	
<p>Name _____ Vorname _____</p> <p>geb. am _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich</p> <p>Straße _____</p> <p>PLZ _____ Wohnort _____</p>		<p>Name des anfordernden Arztes (bitte leserlich) _____</p> <p>Telefon _____</p> <p>Stempel und Unterschrift des anfordernden Arztes _____</p>	
Kostenträger			
<p>Humangenetische Leistungen belasten NICHT das Laborbudget des anfordernden Arztes.</p> <p><input type="checkbox"/> GKV-Patient/-in → bitte ausgefüllten Ü-Schein Nr. 10 beilegen <input type="checkbox"/> GOÄ-Rechnung an Einsender / Klinik</p> <p><input type="checkbox"/> Selbstzahler, ambulant (GOÄ-Rechnung an Patienten) <input type="checkbox"/> Selbstzahler, stationär (GOÄ-Rechnung an Patienten)</p> <p><small>Für Selbstzahler bitte Kostenübernahmeerklärung ausfüllen, ggf. Kostenvoranschlag anfordern.</small></p>			
Entnahmedatum: _____		Postversand: ungekühlt (Probeneingang: Montag-Freitag)	
Verdacht auf angeborene Thrombozytenerkrankungen (Mikroskopie)			
<p>15 ungefärbte Ausstriche, 2 gefärbte Ausstriche; 5-10 ml EDTA-Blut; bei Kindern 3-5 ml EDTA-Blut; alternativ DNA</p> <p>Untersuchungsform: <input type="checkbox"/> diagnostisch <input type="checkbox"/> prädiktiv <input type="checkbox"/> pränatal</p>			
<input type="checkbox"/>	Diagnose unklar		
	<input type="checkbox"/> Thrombozytopenie (MPV: _____) <input type="checkbox"/> Thrombozytopathie		
<input type="checkbox"/>	spezielle Fragestellung (Genetische Abklärung erfordert das Einverständnis des Patienten!)		
	<input type="checkbox"/> Makrothrombozytopenie <input type="checkbox"/> Thrombozytopenie <input type="checkbox"/> Thrombozytopathie <input type="checkbox"/> Störungen des Zytoskeletts der Thrombozyten		
<input type="checkbox"/>	sonstiges (bitte eintragen): _____	<input type="checkbox"/>	genetische Abklärung erwünscht
Funktionelle Untersuchungen (15ml Citratblut)/Durchflusszytometrie (3ml Citratblut) (Versand nur nach telefonischer Voranmeldung möglich)			
<input type="checkbox"/>	Aggregometrie	<input type="checkbox"/>	Durchflusszytometrie (Aktivierung)
<input type="checkbox"/>	Luminoaggregometrie (ATP-Freisetzung)	<input type="checkbox"/>	Durchflusszytometrie (Expression)
<p>Wenn Familienanamnese positiv:</p> <p>- Mutation <input type="checkbox"/> bekannt, bitte Angabe der Mutation: _____ <input type="checkbox"/> unbekannt</p> <p><input type="checkbox"/> bekannte Konsanguinität in der Familie</p> <p><input type="checkbox"/> mehr als eine Generation betroffen</p> <p>- Stammbaumskizze: (bei Bedarf Rückseite nutzen/Extrablatt einfügen)</p> <p>Wurden in der Familie weitere genetische Untersuchungen durchgeführt? Wenn ja, welche?</p> <p>Ethnische Herkunft des Patienten:</p>			



**Verdacht auf eine erworbene Thrombozytopenie
(Autoimmunthrombozytopenie, neonatale Alloimmunthrombozytopenie, Medikamenteninduzierte Thrombozytopenie, HIT, VITT)**

Thrombozytenzahl: _____ **Verlauf:** chronisch (>12 M) akut unklar

Thrombozytopenie (MPV: _____)
 Thrombozytopathie

HIT (Heparin-induzierte Thrombozytopenie) (ELISA + funktioneller Test (HIPA))

Antikoagulation:

Heparin: () UFH () LMWH (Beginn: _____, pausiert seit: _____)

Organ Argatroban ivIgG GPIIb/IIIa-Antagonist Ticagrelor

HIT-Diagnostik vor Heparinreexposition Herz-Lungen-Maschine (nur bei HIT in der Anamnese)

VITT (Vakzin-induzierte Thrombozytopenie mit oder ohne Thrombose)

Impfung am: _____, mit: _____, Thrombozytenzahl: _____, D-Dimer: _____

Bitte bestimmen Sie bei HIT-Verdacht den Score. Bei einem Score <4 ist die HIT sehr unwahrscheinlich, eine Labordiagnostik sollte nur bei dringendem klinischen Verdacht erfolgen.

		Wahrscheinlichkeitskriterien		
der HIT-Verdacht basiert auf folgenden Kriterien	Score	2	1	0
Thrombozytopenie	<input type="checkbox"/>	niedrigster Wert ≥ 20 GPT und >50% Abfall	niedrigster Wert 10-19 GPT oder 30-50% Abfall	niedrigster Wert <10 GPT oder <30% Abfall
Tag des Auftretens des Thrombozyten-Abfalls	<input type="checkbox"/>	Tag 5-10 oder ≤ 1 bei früherer Heparintherapie (innerhalb der letzten 30 Tage)	unbekannt, aber könnte zur HIT passen bzw. >Tag 10 bzw. \leq Tag 1 bei früherer Heparintherapie (innerhalb der letzten 30 bis 90 Tage)	Tag <4 (keine frühere Heparintherapie)
Thrombosen oder andere Komplikationen	<input type="checkbox"/>	gesicherte neue Thrombose, Hautnekrosen, anaphylaktische Reaktion (anaph. Reaktion nach Heparinbolus)	Fortschreitende oder rezidivierende Thrombose, Verdacht auf Thrombose (noch nicht bestätigt) oder nicht nekrotisierende Hautläsionen	keine Komplikationen
andere Gründe für Thrombozytenabfall	<input type="checkbox"/>	keine	denkbar	definitiv
Wahrscheinlichkeits-Score	<input type="checkbox"/>	Lo GK: J Thromb Haemost. 2006 Apr;4(4):759-65.		

Immunthrombozytopenie (ITP) (15 ml EDTA-Blut und 5 ml Nativblut)

Neonatale Autoimmunthrombozytopenie (NAIT)

Vater: 20 ml EDTA - Blut (obligat)

Mutter: 10 ml Nativblut + 10 ml EDTA - Blut (obligat)

Kind: 1 ml EDTA - Blut (optional, alternativ Nabelschnurblut)

Refraktärzustand nach Thrombozytentransfusion (5 ml EDTA-Blut und 10 ml Nativblut)

Posttransfusionelle Purpura (PTP) (5 ml EDTA-Blut und 10 ml Nativblut)

Medikament-induzierte Thrombozytopenie (15 ml EDTA-Blut und 5 ml Nativblut)

Wiederanstieg der Thrombozyten nach Absetzen des Medikamentes ja nein **PLT: GPT/L**

Medikamente (ca 14 Tage vor Auftreten der Thrombozytopenie begonnen, ggf. Extrablatt benutzen:

spezielle Fragestellung

Kurze Eigenanamnese:

Thrombozytopenie	<input type="checkbox"/> ja, seit wann?	<input type="checkbox"/> nein
Blutungsneigung	<input type="checkbox"/> ja, welche?	<input type="checkbox"/> nein
Bluttransfusionen in den letzten 3 Monaten	<input type="checkbox"/> ja, welche?	<input type="checkbox"/> nein
Neue Medikamente in den letzten 2-14 Tagen	<input type="checkbox"/> ja, welche?	<input type="checkbox"/> nein



Einverständniserklärung des Patienten/der Patientin/der gesetzlichen Betreuer/Vertreter

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) erfordert für alle genetischen Analysen eine ausführliche Aufklärung und eine schriftliche Einwilligung der Patienten, sowie vor vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Analysen zusätzlich eine genetische Beratung.

Ich habe eine allgemeine schriftliche Aufklärung zu genetischen Analysen gemäß GenDG erhalten, gelesen und verstanden. Ich erhielt eine umfassende Beratung über die Diagnose/Erkrankung:

_____ ,
Diese umfasste unter anderem die genetische Grundlage(n) und die Möglichkeiten der Vorbeugung/Vermeidung/Behandlung der Erkrankung. Ich bin über den Zweck, die Art, den Umfang und die Aussagekraft einer möglichen genetischen Diagnostik und deren Ergebnis einschließlich der mit der Probenentnahme verbundenen Risiken umfassend aufgeklärt und beraten worden.

Mit meiner Unterschrift gebe ich meine Einwilligung zu den genetischen Analysen, die zur Klärung o.g. Verdachtsdiagnose notwendig sind, sowie zu den erforderlichen Blut oder Gewebeentnahmen.

Ich habe keine weiteren Fragen und ausreichend Gelegenheit offene Fragen zu besprechen.

Ich bin damit einverstanden, dass die Befundmitteilung neben meinem(r) einsendenden Arzt(Ärztin) nachrichtlich Prof. Dr. T. Bakchoul/Dr. K. Althaus, sowie Frau / Herrn Dr.

_____ zur Verfügung gestellt wird.

Die über meine Person erhobenen Daten und Untersuchungsergebnisse dürfen für Beratungen und auch für die Untersuchungen von Familienangehörigen genutzt werden.

Zur Beratung von familiären genetischen Defekten ist es notwendig, dass die Ergebnisse der Untersuchungen nicht entsprechend der gesetzlichen Vorgaben nach 10 Jahren vernichtet werden, damit diese Ergebnisse auch später für weitere Familienangehörige (z.B. Kinder, Enkelkinder) zur Verfügung stehen.

Ich bin damit einverstanden, dass verbleibendes Untersuchungsmaterial für spätere genetische Untersuchungen in meiner Familie als Vergleichsmaterial bzw. für weiterführende genetische Analysen sowie für Forschungszwecke und qualitätssichernde Maßnahmen **bzgl. der oben genannten Erkrankung** in verschlüsselter (anonymisierter) Form aufbewahrt wird und nicht nach Abschluss der Analyse vernichtet werden.

Thrombozytäre Erkrankungen sind seltene Erkrankungen. Die stetige Erforschung dieser Erkrankungen ist auch für zukünftiger Therapieverbesserungen extrem wichtig. Ich bin damit einverstanden, dass erhobene Daten/Ergebnisse über die in Frage stehende Erkrankung entsprechend der gesetzlichen Vorgaben gespeichert und in verschlüsselter Form für wissenschaftliche Zwecke, Qualitätssicherung und der Lehre/Weiter- und Fortbildung genutzt werden. Mir ist bewusst, dass ich diese Nutzung jederzeit stoppen kann. Die bis zu diesem Zeitpunkt verwendeten anonymisierten Daten können nicht gelöscht werden.

Sollten wir nicht alle Analysen selbst durchführen, kann der Untersuchungsauftrag im Bedarfsfall an ein spezialisiertes medizinisches Labor weitergeleitet werden.

Sollten in dem auswärtigen Speziallabor neue Erkenntnisse bezüglich meiner o.g. Erkrankung bzw. Verdachtsdiagnose gewonnen werden, möchte ich informiert werden.

Das Labor berichtet nur Ergebnisse, die es für mich und meine Familie für die oben genannte Fragestellung relevant sind.

Mir ist bekannt, dass ich alle getätigten Einwilligungen ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile widerrufen kann und dass ich das Recht habe, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen). Mir ist ebenfalls bekannt, dass ich eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde verlangen kann. Ich bin mit der Weitergabe von Daten aus meiner Patientenakte für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle einverstanden.

Den vorausgehenden Text habe ich gelesen, verstanden und eine Kopie davon erhalten. (Nicht zutreffendes bitte streichen)

Ort, Datum

Name (Druckbuchstaben)

Unterschrift (Patient/gesetzl. Vertreter)



Aufklärung vor genetischen Untersuchungen gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG) fordert für alle genetischen Untersuchungen eine ausführliche Aufklärung sowie eine schriftliche Einwilligung. Bei vorgeburtlichen und prädiktiven (vorhersagenden) Untersuchungen ist zusätzlich eine humangenetische Beratung durchzuführen.

Bitte lesen Sie diese Patienteninformation zur Aufklärung vor genetischen Untersuchungen sorgfältig durch und sprechen Sie uns gezielt an, wenn Sie Fragen dazu haben.

Ihnen (oder einer Person, für die Sie Sorgeberechtigt sind oder die Sie betreuen) wurde die Durchführung einer genetischen Untersuchung angeboten, um folgende die in der Einwilligung genannten Fragestellung/Diagnose.

Wir möchten Ihnen erläutern, welches Ziel diese Untersuchung hat, was bei genetischen Analysen geschieht und welche Bedeutung die Ergebnisse für Sie und Ihre Angehörigen haben können.

Eine genetische Untersuchung hat zum Ziel, die Chromosomen als Träger der Erbsubstanz oder die Erbsubstanz selbst (DNA) mittels spezifischer Verfahren auf erbliche (genetische) Eigenschaften zu untersuchen, die möglicherweise die Ursache der bei Ihnen oder Ihren Angehörigen aufgetretenen oder vermuteten Erkrankung/Störung sind.

Als Untersuchungsmaterial dient in den meisten Fällen eine Blutprobe. Normalerweise bedingt eine Blutentnahme keine gesundheitlichen Risiken. Es kann im Bereich der Einstichstelle aber eine Blutansammlung (Hämatom) oder extrem selten eine Entzündungsreaktion, eine lokale Infektion oder eine Nervenschädigung auftreten. Sollte in Ihrem Fall eine Gewebeentnahme notwendig sein (Hautbiopsie, Fruchtwasserpunktion, Chorionzottenbiopsie o.a.), werden Sie gesondert über die Risiken der Probenentnahme aufgeklärt. Ein weiteres, nie völlig auszuschließendes Risiko besteht in der Möglichkeit einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diese und andere Fehler zu vermeiden.

Bei einer genetischen Untersuchung werden entweder gezielt einzelne oder viele genetische Eigenschaften gleichzeitig untersucht. Die angewendete Methode hängt von der Fragestellung ab.

Bedeutung der Ergebnisse. Wird eine krankheitsverursachende erbliche Eigenschaft (Mutation, z.B. eine Veränderung der DNA-Sequenz) nachgewiesen, hat dieser Befund in der Regel eine hohe Aussagekraft und Sicherheit. Wird keine krankheitsverursachende Mutation gefunden, kann trotzdem eine für die Erkrankung verantwortliche genetische Veränderung bei dem/der Betroffenen vorliegen, die mittels der angewandten Untersuchungsmethode nicht nachgewiesen werden konnte. Eine genetisch bedingte Krankheit bzw. Veranlagung dafür lässt sich nicht immer mit völliger Sicherheit ausschließen. In solchen Fällen werden wir versuchen, eine Wahrscheinlichkeit für das Auftreten der Erkrankung bzw. einer Veranlagung bei Ihnen oder Ihren Angehörigen abzuschätzen.

Gelegentlich werden Veränderungen der DNA-Sequenz nachgewiesen, deren Bedeutung unklar ist (so genannte Genvarianten). Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Eine umfassende Aufklärung über alle denkbaren genetisch bedingten Krankheitsursachen ist nicht möglich. Ebenfalls ist es nicht möglich, jedes Erkrankungsrisiko für Sie selbst oder Ihrer Angehörigen/Kinder durch genetische Untersuchungen auszuschließen.

Bei Untersuchung von mehreren Familienmitgliedern ist eine korrekte Befundinterpretation nur dann möglich, wenn die angegebenen Verwandtschaftsverhältnisse stimmen.

Aufbewahrung von Untersuchungsmaterial. Das GenDG verlangt, dass nicht verbrauchtes Untersuchungsmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet wird. Mit Ihrer Einwilligung darf es jedoch aufbewahrt werden. Häufig ist es sinnvoll, das Material z.B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der erhobenen Ergebnisse oder für zukünftige Diagnosemöglichkeiten aufzuheben.

Mit Ihrer Zustimmung kann Ihr Untersuchungsmaterial in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für verschiedene Anforderungen wie z.B. die **Qualitätssicherung im Labor**, die Lehre bzw. die Weiter- und Fortbildung oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden.

Das Gesetz schreibt auch vor, dass **personenbezogene Daten und medizinische Befunde** nach 10 Jahren vollständig vernichtet werden müssen. Diese Informationen können jedoch auch später noch für Sie oder Ihre Angehörigen von Bedeutung sein. Mit Ihrer ausdrücklichen Einwilligung dürfen wir diese Daten auch über die gesetzlich vorgeschriebene Frist hinaus aufbewahren.

Widerrufsbelehrung. Sie können Ihre Einwilligung zur Untersuchung ganz oder teilweise ohne Angabe von Gründen und ohne persönliche Nachteile zurückziehen. Sie haben das Recht Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nichtwissen), eingeleitete Untersuchungsverfahren bis zur Ergebnismitteilung zu stoppen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials und aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobenen Ergebnisse und Befunde zu verlangen.

Ansprechpartner: Thrombozytenlabor: Frau Dr. med. K. Althaus. Genetische Untersuchungen erfolgen am Institut für Humangenetik der Universitätsklinik Tübingen oder in einem für die Fragestellung geeigneten Labor.