

O Hämoglobinanalyse (HPLC, Kap.-Elpho.)

O Pyruvatkinase-Aktivität

O Sphärozytose-Diagnostik (AGLT, EMA-Test)

O Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase- Aktivität



Zentrum für Seltene Störungen der Hämatopoese und Immundefekte (ZSHI Ulm), KLINIK FÜR KINDER- UND Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE Ulm) **JUGENDMEDIZIN** PATIENTENDATEN: Name: Ärztlicher Direktor Prof. Dr. K.-M. Debatin Vorname: Eythstrasse 24 Geburtsdatum: 89075 Ulm Geschlecht: □ w \square m Spezielle hämatologische (ggf. Patienten-Aufkleber) Diagnostik Prof. Dr. H. Cario (Leitung) Prof. Dr. K.-M. Debatin holger.cario@uniklinik-ulm.de **EINSENDER:** Adresse oder Stempel Sekretariat T: 0731 500-57149 F: 0731 500-57103 Tel.:.... Fax:..... <u>ABRECHNUNGSINFORMATIONEN</u> O Gesetzliche Krankenversicherung (bitte Überweisungsschein Nr. 6 beifügen) O Privatversichert → Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen) O Rechnung an einsendende(n/s) Arzt/Praxis/Klinikum <u>Untersuchungsmaterial</u>: Probengefäße à ml EDTA-Blut entnommen am ANFORDERUNG VON LABORUNTERSUCHUNGEN Bitte stets Einverständniserklärung (Einverständnis zur Durchführung einer Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)) beifügen! Rückfragen unter 0731 500 57149 Krankheitsspezifisches Anforderungsprofil: Diagnostik bei Verdacht auf O β-Thalassaemia major O β-Thalassaemia minor O α -Thalassaemie O Sichelzellkrankheit O Sphärozytose O Andere Erythrozytenmembrandefekte (Ellipto-, Pyropoikilo-, Stomato- / Xerozytose) O Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase (G6PDH)-Mangel O Andere Erythrozytenenzymdefekte O Anderes: [Freitext]..... Untersuchungsspezifisches Anforderungsprofil: 2.1. Biochemische Analytik Standard-Diagnostik Spezifische Diagnostik nach Voranfrage

 \cap

0

0

HbF-Zellen

Met-Hb-Reduktase (CytB5-Reduktase)

Andere Erythrozytenenzyme:



2.2. Genetische Analytik

Standard-Diagnostik

O Hämoglobin-Genetik

3. Sphärozytose-Diagn. AGLT:

6. Andere genetische Diagn.:

7. Andere biochem. Diagn.:

5. G6PDH- Aktivität:

4. Sphärozytose-Diagn. EMA-FACS:

- O HBB-Gen (Diagnostik β-Thal., Sichelzellkrankheit, instabile Hb, Hb mit gestörter O₂-Affinität)
 - O Bestätigungsuntersuchung bei positivem Neugeborenen-Screening für HbS
 - O Erstuntersuchung, keine genetischen Vorbefunde Patient und Familie
 - O Genetischer Vorbefund z.B. von Angehörigem bekannt
 - Falls in externem Labor erhoben und Angehöriger einverstanden, bitte Befundkopie
 - Falls in Labor Ulm erhoben und Angehöriger einverstanden, bitte Befundkopie und/oder Angaben zum Angehörigen (Name, Vorname, Geb.-Datum, Zeitpunkt der Untersuchung)
- O HBA1-, HBA2-Gen (Diagnostik α-Thalassämie, instabile Hb, Hb mit gestörter O2-Affinität)
- O G6PD-Gen (Diagnostik Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase- Mangel)

Spezifische Diagnostik nach Vor	ranfrage				
O <i>PKLR</i> -Gen (Diagnostik Pyrt O <i>CYB5R3</i> -Gen (Diagnostik M O Andere:Gen	3 ·				
3. Informationen zum Patier	nten				
Klinische Verdachtsdiagnose:	ethnische He	ethnische Herkunft:			
Wurde der Patient bereits transf	fundiert? O ja O nein	Letzte Transf	usion am: .		
Blutbild:		Klinisch-chen	Klinisch-chemische Laborwerte:		
Leuko:	Thrombo: G/L Hkt: % MCH: pg Reti. abs.: G/L	Ferritin: Haptoglobin: LDH: Bili: (Vitamin B12: (Folat:	O normal O normal	TransfSätt.: O erniedrigt O erhöht O erhöht O pathol.) O pathol.)	%
<u>Hinweis</u> : Probenvorbereitung: Notwendige Probenzahl / - volume:	Postversand: ungekühlt, n: Bitte stets mindestens 2 R		h, Express vo	orteilhaft	
 Hämoglobinanalyse: Hämoglobingenetik: 	1 <u>separates</u> Röhrchen à n	1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut 1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut			

1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut

1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut

1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut

1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut

1 <u>separates</u> Röhrchen à min. 2,7 ml (Sgl 1,4ml) EDTA-Blut