



Labor Spezielle Hämatologische Diagnostik, Klinik f. Kinder- und Jugendmedizin  
Zentrum für Seltene Störungen der Hämatopoese und Immundefekte (ZSHI Ulm)

**KLINIK FÜR KINDER- UND  
JUGENDMEDIZIN**

**PATIENTENDATEN:**

(ggf. Patienten-Aufkleber)

Name:

Vorname:

Geburtsdatum:

Geschlecht:  w  m

**EINSENDUNG AN:**

**Spezielle hämatologische Diagnostik  
(Hb-Labor)  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Eythstraße 24  
89075 Ulm**

**EINSENDER:**

Adresse oder Stempel

Tel.: .....

Fax: .....

Datum: .....

Name: (in Druckbuchstaben)

.....

Unterschrift:

.....

**Ärztlicher Direktor**

Prof. Dr. K.-M. Debatin  
Eythstrasse 24  
89075 Ulm

**Spezielle hämatologische  
Diagnostik**

Prof. Dr. H. Cario (Leitung)  
Prof. Dr. K.-M. Debatin  
holger.cario@uniklinik-ulm.de

**Sekretariat**

T: 0731 500-57149  
F: 0731 500-57103

**ABRECHNUNGSINFORMATIONEN**

**Ambulant**

- Gesetzliche Krankenversicherung (bitte Überweisungsschein Nr. 6 oder Laborüberweisung Nr. 10 beifügen)
- nach §116B EBM (bitte Überweisungsschein Nr. 6 oder Laborüberweisung Nr. 10 beifügen) => Rechnung an einsendendes Klinikum
- Rechnung an einsendende(n/s) Praxis/Klinikum/Laborarzt
- Ambulanter Patient mit privater Krankenversicherung oder IGeL-Leistung => Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)

**Stationär**

- Rechnung an einsendende Klinik (ggf. mit Konsilschein)
- Patient mit wahlärztlichen Leistungen => Rechnung an Patient (bitte Rechnungsadresse beifügen)

**UNTERSUCHUNGSMATERIAL:**

***Postversand: ungekühlt, Postversand möglich, Express vorteilhaft***

***Bitte stets mindestens 2 Röhrchen schicken!***

Probe	Untersuchung	Probenzahl / Volumen	entnommen am:
EDTA-Blut (jeweils 1 separates Röhrchen á min. 2,7 ml (Sgl 1,4 ml))	Hämoglobin-Analyse:	..... á ..... ml	.....
	Hämoglobingenetik:	..... á ..... ml	.....
	Sphärozytose-Diagn. AGLT:	..... á ..... ml	.....
	Sphärozytose-Diagn. EMA-FACS:	..... á ..... ml	.....
	G6PDH-Aktivität:	..... á ..... ml	.....
	Andere genetische Diagn.:	..... á ..... ml	.....
	Andere biochem. Diagn.:	..... á ..... ml	.....
<b>Li-Heparin-Blut</b> (1 separates Röhrchen à min. 1,4 ml Li- Heparin-Blut)	Methämoglobinbestimmung	..... á ..... ml	.....

## INFORMATIONEN ZUM PATIENTEN

Klinische Verdachtsdiagnose: ..... ethnische Herkunft: .....

Wurde der Patient bereits transfundiert?  ja  nein

Letzte Transfusion am: .....

### Blutbild:

Leuko: ..... G/L

Thrombo: ..... G/L

Hb: ..... g/dl

Hkt: ..... %

MCV: ..... fl

MCH: ..... pg

Reti. rel: ..... %

Reti. abs.: ..... G/L

### Klinisch-chemische Laborwerte:

Ferritin: ..... µg/l Transf.-Sätt.: ..... %

Haptoglobin:  normal  erniedrigt

LDH:  normal  erhöht

Bili:  normal  erhöht

## **ANFORDERUNG VON LABORUNTERSUCHUNGEN**

Bitte **stets** Einverständniserklärung (Einverständnis zur Durchführung einer Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG)) beifügen! *Rückfragen unter 0731 500 57149*

### **1. Krankheitsspezifisches Anforderungsprofil: Diagnostik bei Verdacht auf**

- $\beta$ -Thalassaemia major   $\beta$ -Thalassaemia minor   $\alpha$ -Thalassaemia
- Sichelzellerkrankheit
- Sphärozytose  Andere Erythrozytenmembrandefekte (z.B. Ellipto-, Stomatozytose)
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase (G6PDH)-Mangel  Andere Erythrozytenenzymdefekte
- Anderes: .....

### **2. Untersuchungsspezifisches Anforderungsprofil:**

#### **2.1. Biochemische Analytik**

##### Standard-Diagnostik

- Hämoglobinanalyse (HPLC, Kap.-Elpho.)
- Sphärozytose-Diagnostik (AGLT, EMA-Test)
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase- Aktivität
- Pyruvatkinase-Aktivität

##### Spezifische Diagnostik nach Voranfrage

- Met-Hb-Reduktase (CytB5-Reduktase)
- HbF-Zellen
- Andere Erythrozytenenzyme: .....
- Methämoglobin-Bestimmung (1,4 ml Li-Hep.Probe!)

#### **2.2. Genetische Analytik**

##### Standard-Diagnostik

- Hämoglobin-Genetik
  - HBB*-Gen (Diagnostik  $\beta$ -Thal., Sichelzellerkrankheit, instabile Hb, Hb mit gestörter O<sub>2</sub>-Affinität)
    - Bestätigungsuntersuchung bei positivem Neugeborenen-Screening für HbS
    - Erstuntersuchung, keine genetischen Vorbefunde Patient und Familie
    - 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)
  - HBA1*-, *HBA2*-Gen (Diagnostik  $\alpha$ -Thalassämie, instabile Hb, Hb mit gestörter O<sub>2</sub>-Affinität)
- G6PD*-Gen (Diagnostik Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase- Mangel)

##### Spezifische Diagnostik nach Voranfrage

- PKLR*-Gen (Diagnostik Pyruvatkinase-Mangel)  *CYB5R3*-Gen (Diagnostik Met-Hb-Reduktase-Mangel)
- Andere: .....-Gen zur Diagnostik von .....