

# Untersuchungsantrag für die molekulargenetische Diagnostik bei angeborener Neutropenie

Prof. Dr. J. Skokowa / Prof. Dr. K. Welte  
Med Klinik II  
Universitätsklinikum Tübingen  
Bettenbau West (501), Eb. 02, Raum 532  
Otfried-Müller-Str. 10  
72076 Tübingen

Patient:

Geburtsdatum:

## Angeforderte molekulargenetische Diagnostik:

### 1. Einzelgenuntersuchung bei positiver Familienanamnese:

ELANE  HAX1  G6PC3  JAGN1  SRP54  CSF3R  andere

### 2. Bei unklarer Ätiologie:

Neutropenie Panel  Whole Exome Sequenzierung (*nur nach Rücksprache*)

Material:  1 - 5 ml heparinisiertes Knochenmark **ODER**  5 - 10 ml EDTA Blut **ODER**  DNA

Entnahmedatum:

Einsenderstempel:

Name des Arztes in Druckbuchstaben

Tel. Nr. für Rücksprache

Für die bessere Einschätzung der Relevanz molekulargenetischer Befunde in Bezug auf schwere chronische Neutropenien, bitten wir um die Beantwortung der folgenden Fragen:

1. Ist der Patient im SCNIR registriert?  Ja  Nein

2. Hat eine Rücksprache mit dem SCNIR erfolgt?  Ja  Nein

3. Klinische Neutropenie:  permanent  zyklisch  unklar

4. Ätiologie:  angeboren  erworben  unklar

5. Seit wann ist die Neutropenie bekannt?

6. Wie niedrig waren die Granulozytenwerte im Durchschnitt?

<500/ $\mu$ l  500-1000/ $\mu$ l  1000-1500/ $\mu$ l  Zahl der dokumentierten BB

*Bei V.a. zyklische Neutropenie: Wurden BB 3x pro Woche gesammelt und ein Zyklus dokumentiert?*

ja  nein

# Untersuchungsantrag für die molekulargenetische Diagnostik bei angeborener Neutropenie

---

Prof. Dr. J. Skokowa / Prof. Dr. K. Welte  
Med Klinik II  
Universitätsklinikum Tübingen  
Bettenbau West (501), Eb. 02, Raum 532  
Otfried-Müller-Str. 10  
72076 Tübingen

---

## 7. Wurden granulozytäre Antikörper nachgewiesen?

ja     nein     nicht untersucht

## 8. Wurde eine Knochenmarkspunktion durchgeführt? Ja    Nein

Falls ja, wurde ein Ausreifungsstopp festgestellt?  Ja     Nein (Bitte Befund beifügen)

## 9. Therapie: G-CSF: Ja    Nein    Andere:

## 10. Traten folgende bakterielle Infekte auf:

Mittelohrentzündungen     Mandelentzündungen     Lungenentzündungen  
 Hautabszesse     Aphten     Sepsis    Andere:

## 11. Gibt es Auffälligkeiten an anderen Organen? (z.B. Herzfehler, Nierenfehlbildungen)

ja     nein    Wenn ja, welche?

## 12. Sind weitere Familienmitglieder von einer Neutropenie betroffen?

ja     nein    Wenn ja, wer?

## 13. Sind die Eltern miteinander blutsverwandt? (z.B. Cousine/Cousin)

ja     nein

Ort, Datum

Unterschrift

---

Proben sollten Anfang der Woche entnommen und via Übernacht-Express zugeschickt werden!

**Vor dem Verschicken des Materials informieren Sie bitte das Labor:**  
Telefon: +49 7071 2986014 oder +49 162 2052224; Fax: +49 7071 2925161  
E-Mail: [Labor-SCNIR@med.uni-tuebingen.de](mailto:Labor-SCNIR@med.uni-tuebingen.de)

---

Bitte beachten Sie, dass bei jeder molekulargenetischen Untersuchung einer angeborenen Erkrankung folgende Dokumente benötigt werden:

- 1) eine Einwilligung des Patienten bzw. des Sorgeberechtigten im Original oder in Kopie (erhältlich auf [www.severe-chronic-neutropenia.org](http://www.severe-chronic-neutropenia.org))
- 2) ein Überweisungsschein 10. Beim Index bitte als Auftrag folgenden Wortlaut verwenden: "Untersuchung der Gene, die mit einer Neutropenie assoziiert sind und weitere nach Rücksprache". Bei den Eltern, falls ein TRIO gewünscht ist, bitte "Untersuchung der familiären Varianten" als Auftrag auf den Überweisungsschein.

Sollte diese nicht vorliegen, können wir die gewünschte Untersuchung nicht durchführen!