

GKK für	BKK der	VA des Österr. Bergbaues	Andere Kostenträger	1 Erwerbstätig Arbeitslos Selbstvers.	5 Pensionist(in)	7 Kriegs- hinter- bliebene(r)	9 Zwischen- staatl. Soz.		GT
Bitte den Namen des Kostenträgers einsetzen!				Bitte zutreffendes Feld bezeichnen!					

**An: Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck**

Direktor: Univ.-Prof. DDr. med Johannes Zschocke  
Peter-Mayr-Str. 1, 6020 Innsbruck,  
Tel. 0512-9003-70531

**Anforderung  
hämatologische Onkogenetik**

**Diagnose/Fragestellung/klinische Angaben:** (Details evtl. unten)

<b>Familienname(n)</b>	<b>Vorname(n)</b>	<b>Versicherungsnummer</b>
<b>Patient</b>		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
		Tag Monat Jahr (Geburtsdatum)
<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich		
<b>Anschrift</b>		
<b>Versicherter</b> (nur auszufüllen, wenn ein Patient ein Angehöriger ist)		
		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/>
		Tag Monat Jahr
<b>Beschäftigt bei</b> (Dienstgeber, Dienstort)		
<b>Kostenübernahme/Status:</b> <input type="checkbox"/> Ambulant <input type="checkbox"/> Stationär <input type="checkbox"/> Privat		
..... Ausstellungstag		..... Unterschrift und Stempel des überweisenden Vertrags(fach)arztes

Erstdiagnose  Verlauf  Z.n. allogener SZT, Datum: .....

Therapie  Rezidiv Spender:  weibl.  männl.

**Gewünschte Untersuchung/Leistung:** (Details Rückseite)

- Chromosomen / FISH  Molekulargenetik  nur DNA-Asservierung

**Probenmaterial:**

Verwendbar für:

	Zytogenetik		Mol- genetik
	Chrom.	FISH	
<input type="checkbox"/> Heparin-Vollblut (5-10 ml)	✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> Heparin-Knochenmark-Aspirat (5-10 ml)	✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> Knochenmark-/Blut-Ausstriche	✓	✓	
<input type="checkbox"/> Paraffinmaterial für FISH (bitte Rücksprache)		✓	
<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut (5-10 ml)		✓	✓
<input type="checkbox"/> EDTA-Knochenmark-Aspirat (5-10 ml)		✓	✓
<input type="checkbox"/> Sonstiges			

Entnahmedatum: .....

Name Ärztin/Arzt: .....

Tel.-Nr.: ..... (für Rückfragen, Blockschrift)

**Zusatzinformationen**

**Klinische Informationen/Krankheitsbild:**

**Myeloische Erkrankungen:**  CML  AML  MDS  MPN  HES/CEL  Mastozytose

**Lymphatische Erkrankungen:**  CLL  ALL  Myelom  Lymphom: .....

Diagnose:  gesichert  Verdacht

Sonstige Informationen: .....

**Leukämie:**

% Blasten .....

Für die Durchführung des geeigneten Panels (FISH und Molekulargenetik) und die Interpretation der Resultate bitten wir ggf. um zeitnahe Nachreichung der Befunde der **Zytomorphologie, Immunphänotypisierung** und/oder **Histologie**: Fax 0512-9003-73502

**Patienteninformation und Einverständniserklärung:**

Genetische Untersuchungen können Veränderungen nachweisen, welche als **konstitutionelle Veränderungen** in der Familie vorliegen und nicht nur in den Tumorzellen vorkommen. Falls eine solche Veränderung vorliegen könnte, sollte dies im Rahmen einer genetischen Beratung besprochen und ggf. durch eine Analyse außerhalb des Tumorgewebes überprüft werden. Insbesondere mit den molekulargenetischen Untersuchungen können Varianten nachgewiesen werden, für die weder eine pathogenetische Bedeutung anzunehmen noch mit Sicherheit auszuschließen ist; sie werden als **Varianten unklarer Signifikanz** (VUS) bezeichnet.

Ich erteile die Erlaubnis, dass nach Abschluss der diagnostischen Analysen überschüssiges Probenmaterial in pseudonymisierter Form für wissenschaftliche Untersuchungen, die zur Aufklärung der Krankheitsentstehung und/oder der Weiterentwicklung der diagnostischen bzw. therapeutischen Möglichkeiten dienen, verwendet werden dürfen (Restprobenverwertung für Forschung; bei Ablehnung bitte streichen).

Name (PatientIn): ..... Ort, Datum: ..... Unterschrift: .....

**Präanalytik:** Blut/Knochenmark; für Zytogenetik zwingend heparinisiert, für Molekulargenetik EDTA oder Heparin, **ungekühlter Versand**

Probenannahme: **Mo-Do: 8-16 Uhr, Fr: 8-15 Uhr**

# Chromosomen / FISH (Tumorzytogenetik)

**Erwünschte FISH-Untersuchung:** (zutreffendes ggf. bitte ankreuzen, konventionelle Chromosomenanalyse obligat; weitere Analysen indikationsabhängig)

- |   |  |  |   |
|---|--|--|---|
| <input type="checkbox"/> <b>CML</b>   | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)]  | <input type="checkbox"/> <b>CLL-Panel</b>                | 6q, ATM [11q22.3], 12/12q, 13q, IGH [14q32], TP53 [17p13]   |
| <input type="checkbox"/> <b>AML-Panel</b>                                     | EVI1 (MECOM) [3q26], 5/5q, 7/7q, TP53 [17p13], DEK/NUP214 [t(6;9)(p22;q34)], MLL (KMT2A) [11q23], RUNX1/RUNX1T1 [t(8;21)(q22;q22)], PML/RARA [t(15;17)(q24;q21)], CBFB [16q22]<br><input type="checkbox"/> 24h-Schnelltest: PML/RARA [t(15;17)(q24;q21)] | <input type="checkbox"/> <b>Lymphom-Panel</b>            | Rearrangements :<br>ALK [2p23], IGH [2p11], BCL6 [3q27], MYC [8q24], TCR-A/D [14q11.2], IGH [14q32], BCL2 [18q21]<br>Spezifische Translokationen:<br>IGH/BCL2, BIRC3/MALT1, IGH/MYC, CCND1(MYEOV)/IGH           |
| <input type="checkbox"/> <b>MDS -Panel</b>                                    | EVI1 (MECOM) [3q26], 5/5q, 7/7q, 8, ETV6 [12p13], TP53 [17p13], 20q, 21q, XY   | <input type="checkbox"/> <b>High-grade-Lymphom-Panel</b> | BCL6 [3q27], MYC [8q24], BCL2 [18q21]   |
| <input type="checkbox"/> <b>CMML-Panel</b><br>MDS/MPN-Overlap                 | EVI1 (MECOM) [3q26], 5/5q, 7/7q, 8, ETV6 [12p13], TP53 [17p13], 20q, 21q, XY, BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)], TET2 [4q24]   | <input type="checkbox"/> <b>B-ALL-Panel</b>              | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)], RUNX1/RUNX1T1 [t(8;21)(q22;q22)], MYC [8q24], MLL (KMT2A) [11q23], ETV6 [12p13], Hyper-/Hypodiploidie [4/9/10/13/17/21], IGH [14q32], CDKN2A [9q21], TCF3/PBX1 [t(1;19)(q23;p13)], |
| <input type="checkbox"/> <b>MPN-Panel</b>                                     | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)], PDGFRB [5q32], FGFR1 [8p11]   | <input type="checkbox"/> <b>T-ALL-Panel</b>              | CDKN2A [9p21], MLL (KMT2A) [11q23], 6q21/6q23, CEN7/7q, TCR-A/D [14q11.2]   |
| <input type="checkbox"/> <b>Eosinophilie – Panel/HES</b>                      | CHIC2 Deletion (FIP1L1/PDGFRB [4q12]), PDGFRB [5q32], FGFR1 [8p11], JAK2 [9p24], ETV6 [12p13]  | <input type="checkbox"/> <b>T-NHL-Panel</b>              | ALK [2p23], MYC [8q24], TCR-A/D [14q11.2], 6q21/6q23, ATM [11q22.3], TP53 [17p13]   |
| <input type="checkbox"/> <b>Myelom-Panel</b><br>*High-Risk Panel <sup>1</sup> | 1p/1q <sup>+</sup> , 11q, 13q, IGH [14q32], TP53 [17p13] <sup>+</sup><br>Hyperdiploidie [5/9/15], FGFR3/IGH <sup>+</sup> , CCND1/IGH, MAF/IGH <sup>+</sup>   |  |   |

**Spezielle Anforderung:** .....

<sup>1</sup> Abhängig von der Menge der CD138+ Zellfraktion nach magnet-aktivierter Zellsortierung (MACS)

## Molekulargenetik

**Erwünschte Untersuchung:**

### NGS-Panel-Diagnostik

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Panel für myeloische Marker*</b><br>ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CSF3R, CUX1, DNMT3A, EP300, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3 <sup>1</sup> , GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KDM6A, KIT, KMT2D, KRAS, MPL, MYC, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PIGA, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2   | <input type="checkbox"/> <b>Panel für lymphatische Marker*</b><br>ARID1A, ATM, BCL2, BIRC3, BRAF <sup>2</sup> , BTK, CARD11, CCND1, CD79B, CREBBP, CXCR4, DIS3, DNMT3A, EP300, EZH2, FAM46C, FBXW7, FOXO1, ID3, JAK1, JAK3, KLF2, KLHL6, KMT2D, KRAS, MAP2K1, MEF2B, MYD88 <sup>2</sup> , NFKBIE, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, PHF6, PLCG2, POT1, PTPRD, SF3B1, STAT3, STAT5B, TCF3, TET2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TRAF3, UBR5, XPO1 |
| <input type="checkbox"/> <b>AML</b><br>ASXL1, BCOR, DNMT3A, EZH2, FLT3 <sup>1</sup> , IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PHF6, PTPN11, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2   | <input type="checkbox"/> <b>CLL</b><br><input type="checkbox"/> ATM, BIRC3, NOTCH1, SF3B1, TP53<br><input type="checkbox"/> IGHV-Mutationsstatus   |
| <input type="checkbox"/> <b>MDS</b><br>ASXL1, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3 <sup>1</sup> , GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KMT2C, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NRAS, PIGA, PHF6, PPM1D, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2   | <input type="checkbox"/> <b>Morbus Waldenström</b><br>CXCR4, MYD88 <sup>2</sup> , TP53   |
| <input type="checkbox"/> <b>MPN (ET, PV, PMF, CNL)</b><br><input type="checkbox"/> <b>kleines MPN-Panel:</b> JAK2 (gesamte kodierende Region), CALR, MPL<br><input type="checkbox"/> <b>MPN-triple-negative Panel (ET, PV, PMF, CNL)</b><br>ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, CUX1, DNMT3A, EZH2, GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KMT2C, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NRAS, PIGA, PHF6, PPM1D, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2 | <input type="checkbox"/> <b>Multiples Myelom</b><br>BRAF, KRAS, NRAS, TP53   |
| <input type="checkbox"/> <b>MDS/MPN Overlap (aCML, MDS/MPN-RS-T, MDS/MPN-U)</b><br>ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, CUX1, DNMT3A, EZH2, GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KMT2C, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2  | <input type="checkbox"/> <b>Folikuläres Lymphom (FL)</b><br>BCL2, TP53   |
| <input type="checkbox"/> <b>CMML</b><br>ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3 <sup>1</sup> , GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2   | <input type="checkbox"/> <b>Diffus großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL)</b><br>CD79B, CREBBP, EZH2, GNA13, KMT2D, MEF2B, MYD88, NOTCH1, NOTCH2, SGK1, COCS1, STAT3, TNFRSF14, TP53  |
| <input type="checkbox"/> <b>Mastozytose/SM-AHN</b><br>ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KIT <sup>2</sup> , KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1  | <input type="checkbox"/> <b>Splenisches Marginalzonenlymphom (SMZL)</b><br>KLF2, NOTCH2, TP53  |
| <input type="checkbox"/> <b>CML</b><br><input type="checkbox"/> BCR/ABL1 Fusionstranskript (p210) Quantifizierung<br><input type="checkbox"/> ABL1 Mutation bei TKI Resistenz   | <input type="checkbox"/> <b>Mantelzelllymphom (MCL)</b><br>TP53, UBR5  |
- Einzelgene/Punktmutation**

  - FLT3 ITD<sup>1</sup> (AML)
  - JAK2 V617F<sup>2</sup> (MPN)
  - KIT D816V<sup>2</sup> (Mastozytose)
  - MYD88 L265P<sup>2</sup> (M. Waldenström)
  - BRAF<sup>2</sup> V600E (Haarzelleukämie)
  - IGHV-Mutationsstatus
  - andere Analysen \_\_\_\_\_

\*Bei nicht gesicherter Diagnose/V.a. eine myeloische/lymphatische Neoplasie empfiehlt sich u.U. die Durchführung des „Panels für myeloische/lymphatische Marker“.

<sup>1</sup>Ggf. Bestimmung der ITD Ratio mut.Allel/WT-Allel

<sup>2</sup>(inkl.) sensitive PCR-Analyse auf entsprechende Punktmutation