



Tiroler
Kranken-
versicherungs-
träger

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)

Familienname(n)	Vorname(n)	Versicherungsnummer
Patient		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Tag Monat Jahr (Geburtsdatum)
<input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich		
Anschrift		
Versicherter (nur auszufüllen, wenn ein Patient ein Angehöriger ist)		<input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> <input type="text"/> Tag Monat Jahr
Beschäftigt bei (Dienstgeber, Dienstort)		
Kostenübernahme/Status: <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"/> CML | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)] | <input type="checkbox"/> CLL-Panel | 6q, ATM [11q22.3], 12/12q, 13q, IGH [14q32], TP53 [17p13] |
| <input type="checkbox"/> AML-Panel | 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] | <input type="checkbox"/> Lymphom | Bitte genaue Diagnose oben angeben, Analysen davon abhängig! |
| | <input type="checkbox"/> Schnelltest PML/RARA [t(15;17)(q24;q21)] | | <i>Rearrangements :</i>
ALK [2p23], BCL6 [3q27], MYC [8q24]
TCR-A/D [14q11.2], IGH [14q32], BCL2 [18q21] |
| <input type="checkbox"/> MDS/CMML-Panel | EVI1 (MECOM) [3q26], 5/5q, 7/7q, 8, ETV6 [12p13], TP53 [17p13], 20q, XY, *BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)] *nur bei CMML | | <i>Spezifische Translokationen:</i>
CCND1/IGH [t(11;14)(q13;q32)]
IGH/BCL2 [t(14;18)(q32;q21)]
BIRC3/MALT1 [t(11;18)(q21;q21)]
IGH/MYC [t(8;14)(q24;q32)] |
| <input type="checkbox"/> MPN-Panel | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)], PDGFRB [5q32], FGFR1 [8p11] | | |
| <input type="checkbox"/> Eosinophilie -Panel | FIP1L1/PDGFRB [4q12], PDGFRB [5q32], FGFR1 [8p11], JAK2 [9p24] | <input type="checkbox"/> Myelom-Panel | nach Plasmazell-Anreicherung
1p/1q, 11q, 13q, IGH [14q32], TP53 [17p13] |
| <input type="checkbox"/> Mastozytose | FIP1L1/PDGFRB [4q12] | | ggf. IGH-Translokationen
FGFR3/IGH [t(4;14)(p16;q32)]
CCND1/IGH [t(11;14)(q13;q32)]
MAF/IGH [t(14;16)(q32;q23)]
Hyperdiploidie |
| <input type="checkbox"/> B-ALL-Panel | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)], RUNX1/RUNX1T1 [t(8;21)(q22;q22)], [8q24], MLL (KMT2A) [11q23], ETV6 [12p13] | | |

Spezielle Anforderung:

Molekulargenetik

Erwünschte Untersuchung:

NGS-Panel-Diagnostik

Panel für myeloische Marker*

ASXL1, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, EZH2, FLT3¹, GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PHF6, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

AML

ASXL1, BCOR, DNMT3A, EZH2, FLT3¹, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PHF6, PTPN11, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

MDS

ASXL1, BCOR, BCORL1, CBL, DNMT3A, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

MPN-Panel (ET, PV, PMF, CNL)

ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, EZH2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2^{2#}, KRAS, MPL, NRAS, PHF6, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

MDS/MPN Overlap (CMML, aCML, MDS/MPN-RS-T, MDS/MPN-U)

ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, EZH2, IDH2, JAK2, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1

SM-AHN

ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KIT^{2#}, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1

Einzelgene/Punktmutation

- | | | |
|--------------------------|---|---------------|
| <input type="checkbox"/> | FLT3 ITD¹ | AML |
| <input type="checkbox"/> | JAK2 V617F^{2#} | MPN |
| <input type="checkbox"/> | BRAF V600E^{2#} | HCL |
| <input type="checkbox"/> | KIT D816V^{2#} | Mastozytose |
| <input type="checkbox"/> | MYD88 L265P^{2#} | CLL, LPL |
| <input type="checkbox"/> | TP53 | CLL, Lymphome |
| <input type="checkbox"/> | NOTCH1 | CLL |
| <input type="checkbox"/> | IGHV-Mutationsstatus[#] | CLL |
| <input type="checkbox"/> | Andere Analysen | _____ |

*Bei einer nicht gesicherten Diagnose und V.a. eine myeloische Neoplasie empfiehlt sich u.U. die Durchführung des „Panels für myeloische Marker“.

[#]Durchführung im Partnerlabor

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

²(inkl.) sensitive PCR-Analyse auf entsprechende Punktmutation (JAK2 V617F, BRAF D600E, KIT D816V und/oder MYD88 L265P)