

ÖGK für	SVS GW / LW	BVAEB OEB / EB	BKK der	andere Kostenträger	1 Erwerbstätig Arbeitslos Selbstvers.	5 Pensionisten	7 Kriegs- Hinter- bliebene(r)	9 Zwischen- staatl.Soz.
Bitte den Namen des Kostenträgers einsetzen!					Bitte zutreffendes streichen!			

**An: Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck**

Peter-Mayr-Str. 1, 6020 Innsbruck  
Tel. 0512-9003-70531, www.i-med.ac.at/tumorgenetik-1  
Direktor: Univ.-Prof. DDR. med. Johannes Zschocke

**Anforderung  
Tumorgenetik: Bereich Leukämien & Lymphome**

**Diagnose/Fragestellung:**

<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>Abrechnungsmodus:</b>		
<input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Rechnung an Zuweiser <input type="checkbox"/> Rechnung an Patient (FB Kostenübernahme notwendig!)		
.....	.....	.....
<b>Ausstellungstag</b>	<b>Unterschrift</b>	

- Erstdiagnose    Verlauf    Therapie    Rezidiv  
 Verdacht    gesichert

**Gewünschte Untersuchung:**

- Untersuchung gemäß aktuellen Richtlinien und Empfehlungen**    **Individuelle Anforderung (bitte Rückseite verwenden)**

Probenmaterial:	geeignet für:	Chrom.	FISH	Mol. Gen.
<input type="checkbox"/> Heparin-Vollblut (5-10 ml)		✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> Heparin-Knochenmark-Aspirat (5-10 ml)		✓	✓	✓
<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut (5-10 ml)		✗	✓	✓
<input type="checkbox"/> EDTA-Knochenmark-Aspirat (5-10 ml)		✗	✓	✓
<input type="checkbox"/> Knochenmark-/Blut-Ausstriche		✗	✓	✗
<input type="checkbox"/> Paraffinmaterial (bitte vorherige tel. Rücksprache)				
<input type="checkbox"/> Sonstiges (bitte vorherige tel. Rücksprache)				

**Entnahmedatum:** .....

**Name des Arztes/der Ärztin:** .....

**Tel.-Nr. (für Rückfragen):** .....

**Präanalytik:**

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

**Zytogenetik:** Chromosomenanalyse: 5-10 mL Heparin-KM-Aspirat/Heparin-Vollblut, ungek. Versand; FISH: grundsätzlich viele Materialien (ggf. Rücksprache) geeignet, ungekühlter Versand.

**Molekulargenetik:** bevorzugt 5-10 mL EDTA-KM-Aspirat oder 10-20 mL EDTA-Vollblut, grundsätzlich aber viele Materialien (ggf. Rücksprache) geeignet, ungekühlter Versand.

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

**Klinische Informationen/Krankheitsbild:**

**Myeloische Erkrankungen:**    AML    MDS    MDS/MPN    CMML    MPN    CML  
 Mastozytose    Sonstiges: .....

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

**Sonstige Erkrankungen:** .....

**Weitere Informationen:** .....

**Leukämien:**

% Blasten: .....

Knochenmark    Blut

**Z.n. allogener SZT:**

Datum: .....

Spender:  weibl.    männl.

**Patienteninformation**

Genetische Untersuchungen können Veränderungen nachweisen, die 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.

**Zukünftiger Umgang mit Proben bzw. Daten, Qualitätssicherung**

Nicht verwendetes Probenmaterial wird nach Abschluss der gewünschten Analysen aufbewahrt und steht für weitere diagnostische Analysen zur Verfügung. Für die Sicherstellung der medizinischen Leistungen können die Proben bzw. Daten ggf. für Qualitätskontrollen, Methodenentwicklung oder die Aus- und Weiterbildung verwendet werden. Solche Analysen werden grundsätzlich anonymisiert bzw. im medizinisch-diagnostischen Bereich pseudonymisiert durchgeführt. Es wird dabei darauf geachtet, dass alle Informationen, die außerhalb des medizinisch-diagnostischen Bereichs Rückschlüsse auf die konkrete Person zulassen könnten, entfernt bzw. unkenntlich gemacht werden. Sie können grundsätzlich auch die Vernichtung der Proben verlangen; falls Sie dies wünschen, bitten wir um entsprechende Mitteilung. Zusätzlich kann es für die Weiterentwicklung der Medizin hilfreich sein, wenn wir einzelne Proben und Daten pseudonymisiert für wissenschaftliche Zwecke – unabhängig von der ursprünglichen Fragestellung – verwenden dürfen.

- Ich stimme der Verwendung meiner Proben für wissenschaftliche Zwecke zu.  
 Ich stimme der Verwendung meiner Proben für wissenschaftliche Zwecke **NICHT** zu.

**Name (Patientin/Patient):** .....   **Ort, Datum:** .....   **Unterschrift:** .....

## Angeforderte Leistungen:

### Zytogenetik (lt. Ärztlicher Fachinformation Zytogenetische Diagnostik bei Leukämien und Lymphomen):

- Chromosomenanalyse (ggf. inkl. FISH-Analyse zur Aufklärung komplexer Aberrationen)
- FISH-Panel (je nach angegebener Diagnose)

#### FISH-Schnelltests:

- BCR::ABL1*-Schnelltest (CML)     *PML::RARA*-Schnelltest (AML)     *IGH::MYC*-Schnelltest (Burkitt-Lymphom)     *KMT2A-/BCR::ABL1*-Schnelltest (ALL)

- Individuelle Anforderung Zytogenetik (bitte vorherige tel. Rücksprache):

### Molekulargenetik (lt. Ärztlichen Fachinformationen):

#### Angebot bei (V.a.) Hämatookologische Erkrankungen:

##### Myeloische Panel-Diagnostik:

**Gene:** *ASXL1, ASXL2, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, BRCC3, CALR, CBL, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CSF1R, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CUX1, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, FLT3-ITD, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, IDH1, IDH2, IL6R, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KMT2A-PTD, KRAS, MPL, MYC, MYD88, NF1, NFE2, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PDGFRB, PHF6, PIGA, PPM1D, PRPF40B, PRPF8, PTEN, PTPN11, RAD21, RB1, RUNX1, SETBP1, SF1, SF3A1, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, SUZ12, TET2, TP53, U2AF1, U2AF2, UBA1, WT1, ZEB2, ZRSR2*

##### Diagnostische/Prognostische Panel:

- AML    MDS:  Kleines Panel     MDS/MPN (CMML)    MPN:  Stufendiagnostik     System. Mastozytose  
 Prognostisches Panel (IPSSM)  
 Großes Panel     Prognostisches Panel
- CHIP-/CCUS-Diagnostik     Einzelgen(e): .....

##### Lymphatische Panel-Diagnostik:

**Gene:** *ARID1A, ATM, ATR, BCL10, BCL2, BIRC3, BRAF, BTK, CARD11, CCL22, CCND1, CD274, CD28, CD58, CD70, CD79B, CD83, CDKN2A, CDND3, CREBBP, CXCR4, DIS3, DNMT3A, EGR1, EP300, ETV6, EZH2, FAS, FBXW7, FLT3, FOXO1, FYN, GPR34, ID3, IDH2, IKZF1, IL7R, IRF4, JAK1, JAK2, JAK3, KLF2, KLHL6, KMT2D, KRAS, MAP2K1, MEF2B, MYC, MYD88, NCOR2, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, PAX5, PHF6, PIM1, PLCG1, PLCG2, POT1, PRDM1, PTEN, PTPRD, RHOA, RPS15, RUNX1, SF3B1, SGK1, SLAMF1, SOCS1, SPEN, STAT3, STAT5B, STAT6, TBL1XR1, TET2, TMEM30A, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, UBR5, VAV1, XPO1, ZEB2*

##### Diagnostische/Prognostische Panel:

- B-ALL     T-ALL     T-/NK-NHL     CLL/SLL     FL     MCL     LPL     splenische B-NHL (inkl. HCL und SMZL)     MZL  
 Myelom     DLBCL/HGBL     Einzelgen(e): .....

##### Resistenz-Mutationen:

- BCL2/BAX* (Venetoclax-Resistenz bei der AML)     *IDH1* (Ivosidenib-Resistenz bei der AML)     *BCL2* (Venetoclax-Resistenz beim FL/MCL)  
 *ABL1* (Therapieresistenz bei der CML)

##### Analysen zum MRD-Monitoring:

- CML:     initial: *BCR:ABL1*-Quantifizierung     hochsensitive *BCR:ABL1*-Quantifizierung  
ALL/Lymphatische Erkrankungen:     initial: Klonalitätsanalyse (*IGH, IGK, TRG, TRB*)     sensitive Analyse bekannter Rearrangements

##### Diagnostische Punktmutationen:

- JAK2* p.V617F (MPN)     *MYD88* p.L265P (LPL)     *KIT* p.D816V (Mastozytose)     *BRAF* p.V600E (HCL)

##### Einzelgenanalysen:

- FLT3-ITD* (AML, MDS)     *KMT2A-PTD* (AML, MDS)     *IGHV*-Mutationsstatus (CLL)

##### Weitere Erkrankungen:

- UBA1* (VEXAS)

#### Angebot zur Abklärung von Keimbahnveränderungen:

Für diese Analysen ist eine gesonderte Einverständniserklärung (EV) gemäß §69 GTG notwendig, das entsprechende Formular finden Sie auf unserer Website.

##### Hereditäre $\alpha$ -Trypsasämie

- Kopienzahlbestimmung der  $\alpha$ - bzw.  $\beta$ -Allele am *TPSAB1*-Genort

##### Keimbahn-Prädispositionen:

- CEBPA*     *DDX41*     *RUNX1*     *ANKRD26*     *GATA2*     familiäre ALL (*ETV6, IKZF1, PAX5, TP53*)

##### Pharmakogenetik:

- DPYD* (bei geplanter FU-haltiger Chemotherapie; keine EV notwendig)

- Individuelle Anforderung Molekulargenetik (bitte vorherige tel. Rücksprache):