

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**

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

**Anforderung**

**Tumorgenetik: Bereich Leukämien & Lymphome**

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>Abrechnungsmodus:</b>		
<input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär		Stempel des überweisenden Vertrags (facharztes) bei Kliniken: Kostenstellenaufkleber
<input type="checkbox"/> Rechnung an Zuweiser		
<input type="checkbox"/> Rechnung an Patient (FB Kostenübernahme notwendig!!!)		
.....	.....	
<b>Ausstellungstag</b>	<b>Unterschrift</b>	

Erstdiagnose    Verlauf    Z.n. allogener SZT, Datum: .....  
 Therapie    Rezidiv   Spender:    weibl.    männl.

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

Chromosomen    FISH    Molekulargenetik

**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**

<b>Klinische Informationen/Krankheitsbild:</b>	<b>Leukämie:</b>
<b>Myeloische Erkrankungen:</b> <input type="checkbox"/> CML <input type="checkbox"/> AML <input type="checkbox"/> MDS <input type="checkbox"/> MPN <input type="checkbox"/> HES/CEL <input type="checkbox"/> Mastozytose <b>Lymphatische Erkrankungen:</b> <input type="checkbox"/> CLL <input type="checkbox"/> ALL <input type="checkbox"/> Myelom <input type="checkbox"/> Lymphom: ..... Diagnose: <input type="checkbox"/> gesichert <input type="checkbox"/> Verdacht Sonstige Informationen: ..... ..... Für die Durchführung des geeigneten Panels (FISH und Molekulargenetik) und die Interpretation der Resultate bitten wir ggf. um zeitnahe Nachreichung der Befunde der <b>Zytomorphologie, Immunphänotypisierung</b> und/oder <b>Histologie</b> : Fax 0512-9003-73502	% Blasten .....

**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 unklarer Signifikanz (VUS)** bezeichnet.

Ich erteile die Erlaubnis, dass nach Abschluss der diagnostischen Analysen überschüssiges Probematerial 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>T-ALL-Panel</b>   | CDKN2A [9p21], MLL (KMT2A) [11q23], 6q21/6q23, CEN7/7q, TCR-A/D [14q11.2]   |
| <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] | <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 [9p21], TCF3/PBX1 [t(1;19)(q23;p13)], |
|   | <input type="checkbox"/> <b>24h-Schnelltest:</b> PML/RARA [t(15;17)(q24;q21)]  | <input type="checkbox"/> <b>HGBL/DLBCL</b>    | MYC, BCL2, BCL6, TP53   |
| <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>CLL/SLL-Panel</b> | 6q, MYC, ATM/TP53, 12, 13q, IGH   |
| <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>HCL</b>           | +5, IGH, TP53   |
| <input type="checkbox"/> <b>MPN-Panel</b>   | BCR/ABL1 [t(9;22)(q34;q11)], PDGFRB [5q32], FGFR1 [8p11]   | <input type="checkbox"/> <b>MCL</b>           | CCND1/IGH, CDKN2A, TP53   |
| <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>FL</b>            | BCL6, IGH/BCL2, TP53  |
| <input type="checkbox"/> <b>Myelom-Panel</b><br><i>*High-Risk Panel<sup>1</sup></i> | 1p/1q*, 11q, 13q, IGH [14q32], TP53 [17p13]*<br>Hyperdiploidie [5/9/15], FGFR3/IGH*, CCND1/IGH, MAF/IGH*   | <input type="checkbox"/> <b>BL</b>            | MYC oder MYC/IGH, BCL2, BCL6  |
|   |  | <input type="checkbox"/> <b>MW/LPL</b>        | +4, 6q, MYC, PAX5/IGH, 13q  |
|   |  | <input type="checkbox"/> <b>MZL</b>           | MALT, BCL6, IGH, TP53   |
|   |  | <input type="checkbox"/> <b>splen. MZL</b>    | BCL6, 7q, TP53  |
|   |  | <b>Rearrangements</b><br>(mittels FISH)       | <input type="checkbox"/> IGH<br><input type="checkbox"/> ALK<br><input type="checkbox"/> MYC  |
|   |  |   | <input type="checkbox"/> TCR A/D<br><input type="checkbox"/> IGK<br><input type="checkbox"/> BCL6   |

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

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

## Molekulargenetik

**Erwünschte Untersuchung:**

### NGS-Panel-Diagnostik

#### Panel für myeloische Marker\*:

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

#### AML:

ASXL1, BCOR, DNMT3A, EZH2, FLT3<sup>1</sup>, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PHF6, PTPN11, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

#### MDS:

ASXL1, BCOR, BCORL1, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3<sup>1</sup>, GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PIGA, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

#### MPN (ET, PV, PMF, CNL):

**kleines MPN-Panel:** JAK2 (gesamte kodierende Region), CALR, MPL

**MPN-triple-negative Panel (ET, PV, PMF, CNL):**

ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, CUX1, DNMT3A, EZH2, GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NRAS, PIGA, PHF6, PPM1D, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

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

ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, CUX1, DNMT3A, EZH2, GATA2, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

#### CMML:

ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3<sup>1</sup>, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, PIGA, RUNX1, SETBP1, SF3B1, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

#### Mastozytose/SM-AHN:

ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KIT<sup>2</sup>, KRAS, NRAS, RUNX1, SRSF2, TET2, U2AF1

#### CML:

- BCR/ABL1 Fusionstranskript (p210) Quantifizierung
- ABL1 Mutation bei TKI Resistenz

#### Panel für lymphatische Marker\*:

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

#### ALL/Lymphatische Erkrankungen (Rearrangements):

Klonalitätsanalyse (IGH, IGK, TRB, TRG)

Sensitive Analyse bekannter Rearrangements (mind. 10 ml Probe)

**T-ALL-Panel:** DNMT3A, FBXW7, NOTCH1, PHF6, RUNX1, JAK1, CDKN2A, FLT3<sup>1</sup>

#### CLL:

ATM, BIRC3, NOTCH1, SF3B1, TP53

IGHV-Mutationsstatus

**Multiplies Myelom:** BRAF, KRAS, NRAS, TP53

**Morbus Waldenström(MW)/LPL:** CXCR4, MYD88<sup>2</sup>, TP53

**Follikuläres Lymphom (FL):** BCL2, TP53

**Diffus großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL):**

CD79B, CREBBP, EZH2, GNA13, KMT2D, MEF2B, MYD88, NOTCH1, NOTCH2, SGK1, COCS1, STAT3, TNFRSF14, TP53

**Splenisches Marginalzonenlymphom (SMZL):** KLF2, NOTCH2, TP53

**Mantelzelllymphom (MCL):** TP53, UBR5

**Haarzellleukämie (HCL), Haarzellleukämie-Variante (HCLv):**

BRAF<sup>2</sup>, MAP2K1

#### Einzelgene/Punktmutation

FLT3 ITD<sup>1</sup> (AML, T-ALL)

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)

andere Analysen \_\_\_\_\_

IGHV-Mutationsstatus

Klonalitätsanalyse bei lymphatischen Erkrankungen (Rearrangements IGH, IGK, TRB, TRG)

\*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