

## Auftragsformular zur tumorzytogenomischen Diagnostik bei hämatologischen Neoplasien

interne Fallnummer (T-Nummer):

<b>Patientin/Patient (Etikett):</b> Name: ..... weiblich Vorname: ..... männlich Geburtsdatum: ..... Adresse: ..... KV: .....	<b>Auftraggeber:</b> Name: ..... Adresse: ..... Tel: ..... Hin-secured E-Mail: ..... <b>Kopieempfänger:</b> Hin-secured E-Mail: .....
--	---

**Rechnungsstellung:** erfolgt direkt an die Krankenversicherung (oder das Zuweiserspital bei stationären Patient\*innen).  
 Falls eine Rechnungsstellung nur und direkt an die Patientin oder den Patienten gewünscht ist, bitte hier ankreuzen:

Untersuchungsmaterial (Li-Heparin (keine Monovetten), Versand bei Raumtemperatur)		
Knochenmark (4-5 ml)	peripheres Blut (5-10 ml)	anderes: .....

**Entnahmedatum:** .....

Knochenmarkmaterial wurde für weitere Analysen auch an Diagnostische Hämatologie USB gesendet    Ja    Nein

Diagnose / Status	
Verdachtsdiagnose klinisch gesicherte Diagnose <b>MPN</b> <b>MPN -Subtypus:</b> ..... <b>CML</b> <b>MDS</b> <b>AML</b> <b>B-ALL</b> <b>T-ALL</b> <b>CLL</b> <b>Lymphom:</b> ..... <b>Plasmazellmyelom</b> PZ-Gehalt (FLOW): .....PZ-Gehalt (Morpho): ..... Annahme von PZ-Myelom-Proben Mo.-Do. 7:30-17:30 Uhr, <b>freitags 7:30-13.00 Uhr.</b> <b>Anderes:</b> .....  myeloisch    lymphatisch	Initialdiagnose Verlaufskontrolle Remission Rezidiv  <b>HSZT</b> geplant am: ..... durchgeführt am: .....  Autolog / syngen Spenderin (XX) Spender (XY)

**Gewünschte Untersuchung:**

**lichtmikroskopische Chromosomenuntersuchung (Karyotyp)**  
**molekulare Chromosomenuntersuchung (Microarray)**  
**Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) Spezifikation gemäss Rückseite!**  
 (Je nach Materialmenge erfolgt Zellkultur- und DNA-Backup für erweiterte Analyse.)  
**oder**  
**ausschliesslich Asservierung** (Medizinische Daten und Untersuchungsproben werden als Teil des Patientendossiers und zur Qualitätssicherung bis 20 Jahre (sofern möglich) aufbewahrt.)  
 • **Zellkultur-Backup** (Aufbewahrung maximal 1 Jahr)  
 • **DNA**

*Anmerkung: Je nach Ergebnis der einzelnen Untersuchung können ergänzende Abklärungen aus Qualitätsgründen auch ohne Rücksprache erfolgen.*

In seltenen Fällen kann die Analyse eine Überschussinformation zu erblichen Eigenschaften (konstitutionell) ergeben. Konstitutionelle genetische Untersuchungen unterliegen den Regeln des Bundesgesetzes über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG). Der anfordernde Arzt bestätigt mit seiner Unterschrift, die Patientin/den Patienten gemäss den geltenden gesetzlichen Pflichten bzgl. möglicher konstitutioneller genetischer Überschussinformationen informiert und seine Zustimmung zu genetischen Analysen erhalten zu haben.

**Unterschrift des auftraggebenden Arztes:**.....

Die wichtigsten routinemässig verfügbaren Fluoreszenz-*in situ*-Hybridisierungen (FISH): **bitte spezifizieren**

**Myeloproliferative Neoplasie (MPN) oder MLN-TK in Verbindung mit Eosinophilie**

*FIP1L1/CHIC2/PDGFR*A (4q12)  
*FGFR1* (8p11)

*PDGFR*beta (5q32)  
*JAK2* (9p24.1)

**Chronisch myeloische Leukämie (CML)**

*BCR::ABL1*-Rearrangement [t(9;22)(q34;q11.2)]

Einzel-FISH (bitte angeben): .....

**Myelodysplastisches Syndrom (MDS): anstelle von multiplen FISH-Analysen wird alternativ ein Microarray durchgeführt**

Monosomie 5 / Deletion 5q  
Monosomie 7 / Deletion 7q  
Trisomie 8  
Deletion 17p13 (*TP53*)

Deletion 20q  
MECOM-Rearrangements [inv(3q21q26) oder t(3;3)]  
Monosomie 13 / Deletion 13q  
*KMT2A*-Rearrangement

**Akute myeloische Leukämie (AML): mögliche Imbalancen: bei Anfrage wird bzgl. multipler Imbalancen ein Microarray durchgeführt**

*BCR::ABL1*-Rearrangement [t(9;22)]  
*PML::RARA*-Rearrangement [t(15;17)]  
*CBFB::MYH11*-Rearrangement [inv(16)/ t(16;16)]

*RUNX1T1::RUNX1*-Rearrangement [t(8;21)]  
*KMT2A*-Rearrangement [t(11;?)]  
*ETV6*-Rearrangement (12p13)  
MECOM-Rearrangements [inv(3q21q26) oder t(3;3)]

**Akute lymphatische Leukämie (ALL): Microarray wird obligat bei Erstdiagnose durchgeführt**

*BCR::ABL1*-Rearrangement [t(9;22)(q34;q11.2)]  
*MYC*-Rearrangement (8q24)

*ETV6*-Rearrangement (12p13)  
*ETV6::RUNX1*-Rearrangement [t(12;21)]

**Chronisch lymphatische Leukämie (CLL): bei Anfrage wird bzgl. multipler Imbalancen ein Microarray durchgeführt**

Deletion 17p13 (*TP53*)

Einzel-FISH (bitte angeben): .....

**Lymphom**

Mantelzell-NHL: *CCND1::IGH*-Rearrangement [t(11;14)(q13;q32)]  
Follikuläres Lymphom: *IGH::BCL2*-Rearrangement [t(14;18)(q32;q21)]  
Burkitt-Lymphom: *MYC*-Rearrangement (8q24)

**HSZT: Bei Status nach gegengeschlechtlicher allogener Stammzelltransplantation**

FISH: XY

**Plasmazellneoplasie:**

**Für die Analyse muss eine CD138-Anreicherung stattfinden, aus diesem Grund benötigen wir ausreichend Material**

Microarray: genomweite Suche nach Imbalancen

FISH: *IGH*-Rearrangements: Standard: *FGFR3::IGH* [t(4;14)] und *CCND1::IGH* [t(11;14)]  
*IGH::MAF* [t(14;16)], *IGH::MAFB* [t(14;20)]

ggf weitere Abklärungen: *CDKN2C* (p18)/*CKS1B* [1p- /1q+], Deletion 17p13 (*TP53*)

Weitere FISH-Untersuchungen sind nach Rücksprache möglich

**Erläuterungen zu den verschiedenen methodischen Ansätzen in der Tumorzytogenomik**

(siehe [unispital-basel.ch/medizinische-genetik](http://unispital-basel.ch/medizinische-genetik))