

Anmeldung zur tumorzytogenetischen Diagnostik bei hämatologischen Neoplasien

(lichtmikroskopische Chromosomenuntersuchung / FISH / molekulare Chromosomenuntersuchung (Array-CGH))

Medizinische Genetik

Schönbeinstrasse 40

CH-4031 Basel

T +41 (0)61 265 36 20 | F +41 (0)61 265 36 21

www.unispital-basel.ch/medizinische-genetik

Labor für Tumorzytogenetik:

Ansprechpartner: Dipl.Biöl. F. Wenzel, Spezialist medizinisch-genetische Analytik FAMH
Tel. +41 (0)61 265 36 55 | Friedel.Wenzel@usb.ch

Patient Name: Vorname: geb.: <input type="checkbox"/> weiblich <input type="checkbox"/> männlich Adresse: Rechnung an: <input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> Auftraggeber		auftraggebender Arzt (vollständige Adresse incl. FAX-Nr.)	ggfs. betreuender Arzt (vollständige Adresse incl. FAX-Nr.)
Untersuchungsmaterial (Versand bei Raumtemperatur)		Entnahmedatum:	
<input type="checkbox"/> peripheres Blut (Li-Heparin)		3 – 5 ml bei Kindern / 10 ml bei Erwachsenen	
<input type="checkbox"/> Knochenmark (Li-Heparin)		mindestens 2 bis 5 ml	
<input type="checkbox"/> anderes:		Achtung: Bitte keine Monovetten mit heparinisierten Kügelchen verwenden (Einschränkung von Kulturwachstum und Chromosomenqualität)	
Diagnose (bitte ankreuzen bzw. ergänzen)		Status	
<input type="checkbox"/> Verdachtsdiagnose		<input type="checkbox"/> Initialdiagnose	
<input type="checkbox"/> klinisch gesicherte Diagnose		<input type="checkbox"/> Verlaufskontrolle	
<input type="checkbox"/> Myeloproliferatives Syndrom (MPS)		<input type="checkbox"/> Remission	
<input type="checkbox"/> CML		<input type="checkbox"/> Rezidiv	
<input type="checkbox"/> andere:		<input type="checkbox"/> Vorbefund (falls vorhanden):	
<input type="checkbox"/> Myelodysplastisches Syndrom (MDS)		<input type="checkbox"/> HSZT durchgeführt	
<input type="checkbox"/> Subtypus:		Datum:	
<input type="checkbox"/> Akute myeloische Leukämie (AML)		<input type="checkbox"/> Autolog / syngen	
<input type="checkbox"/> Subtypus:		<input type="checkbox"/> Spenderin (XX)	
<input type="checkbox"/> Akute lymphatische Leukämie (ALL)		<input type="checkbox"/> Spender (XY)	
<input type="checkbox"/> Chronisch lymphatische Leukämie (CLL)		<input type="checkbox"/> HSZT geplant	
<input type="checkbox"/> Lymphom		Datum:	
<input type="checkbox"/> Subtypus:		<input type="checkbox"/> Autolog / syngen	
<input type="checkbox"/> Plasmazellneoplasie; Infiltration:%		<input type="checkbox"/> Spenderin (XX)	
<input type="checkbox"/> Hodgkin Lymphom		<input type="checkbox"/> Spender (XY)	
<input type="checkbox"/> andere:			
gewünschte Untersuchung (ergänzende Erläuterungen zu den verschiedenen Methoden siehe Rückseite (Seite 2))			
<input type="checkbox"/> lichtmikroskopische Chromosomenuntersuchung (CC)			
<input type="checkbox"/> molekulare Chromosomenuntersuchung (Array-CGH):			
<input type="checkbox"/> Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) an Interphasekernen und/oder Metaphasen: <i>gewünschte Untersuchung bitte auf Seite 2 spezifizieren!</i>			
<input type="checkbox"/> Bitte um Rücksprache			
<i>Anmerkung: Je nach Diagnose, Therapieangaben, Vorbefunden und Ergebnissen einzelner Untersuchungen können Abklärungen auch mit alternativen Techniken auch ohne Rücksprache mit dem Auftraggeber durchgeführt werden.</i>			

Eingangsdatum:

Labor-Nummer:

Bitte Rückseite (Seite 2) beachten !

**Die wichtigsten routinemässig verfügbaren Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH):
bitte gewünschte Untersuchung spezifizieren ! / weitere FISH-Untersuchungen auf Anfrage möglich**
Myeloproliferatives Syndrom (MPS)

- PDGFRalpha* (4q12) *FGFR1* (8p11)
 PDGFRbeta (5q32)

Chronisch myeloische Leukämie (CML)

- Translokation t(9;22)(q34;q11.2) (*BCR-ABL*)
 Trisomie 8 (bei Verlaufskontrolle unter/nach Therapie)
 Verlust von Y (bei Verlaufskontrolle unter/nach Therapie von männlichen CML-Patienten)

Myelodysplastisches Syndrom (MDS): *Microarray wird als Erstanalyse durchgeführt*

- Monosomie 5 / Deletion 5q Trisomie 8
 Monosomie 7 / Deletion 7q Inversion inv(3q21q26) oder Translokation t(3;3)(*EVI1*)
 Deletion 20q Monosomie 13 / Deletion 13q

Akute myeloische Leukämie (AML): *bei Anfrage nach multiplen Imbalancen wird ein Microarray durchgeführt*

- Translokation t(9;22)(q34;q11.2) (*BCR-ABL*) Translokation t(8;21) (*AML1-ETO*)
 Translokation t(15;17)(q22;q12) (*PML-RARA*) Inversion inv(3q21q26) und Translokation t(3;3)(*EVI1*)
 Inversion inv(16) und Translokation t(16;16)(*CBFB*) 11q23 (*MLL*) Rearrangements
 12p13 (*ETV6, TEL*) Rearrangements Trisomie 8
 Monosomie 5 / Deletion 5q Monosomie 7 / Deletion 7q
 Deletion 17p13 (*TP53*) Deletion 20q

Akute lymphatische Leukämie (ALL)

- Translokation t(9;22)(q34;q11.2)(*BCR-ABL*) Translokation t(12;21)(*TEL-AML1*)
 8q24 (*c-myc*) Rearrangements 11q23 (*MLL*) Rearrangements
 12p13 (*ETV6, TEL*) Rearrangements

Chronisch lymphatische Leukämie (CLL): *Microarray wird als Erstanalyse durchgeführt*

- 14q32 (*IGH*) Rearrangements (bei Verdacht auf Lymphom)
 Einzel-FISH (bitte angeben): _____

Lymphom

- Translokation t(11;14)(q13;q32) (*CCND1-IGH*) (Mantelzell-Lymphom)
 Translokation t(14;18)(q32;q21) (*IGH-BCL2*) (Follikuläres Lymphom)
 8q24 (*c-myc*) Rearrangements (Burkitt-Lymphom)

Plasmazellneoplasie: FISH / Microarray nur bei ausreichendem Plasmazellanteil (>50%)

- Deletion 13q14 Deletion 17p13
 14q32 (*IGH*) Rearrangements:
wenn positiv: Abklärung auf Translokation t(4;14), t(11;14), t(14;16)

nach gegengeschlechtlicher HSZT

- XY

- weitere FISH-Untersuchungen sind nach Rücksprache mit F. Wenzel möglich

**Erläuterungen zu den verschiedenen methodischen Ansätzen in der Tumorzytogenetik
(siehe auch <http://medizinische-genetik.unispital-basel.ch>)**

Die konventionelle Chromosomenuntersuchung (CC) stellt die klassische lichtmikroskopische Untersuchung von Chromosomen auf numerische und/oder grobstrukturelle Anomalien dar. Das Verfahren wird limitiert durch das Auflösungsvermögen des Lichtmikroskops (ca. 10 Mb) und bedingt eine erfolgreiche Zellkultur; grobstrukturelle Rearrangements sowie grössere Imbalancen sind erkennbar; kryptische Veränderungen lassen sich hingegen nicht nachweisen.

Die molekulare Chromosomenuntersuchung (Microarray) stellt die modernere Variante zur CC dar und erkennt genomweite Imbalancen weit unterhalb des Auflösungsvermögens des Lichtmikroskops sowie "copy-neutral loss of heterozygosity (CN-LOH)"; hingegen werden balancierte Rearrangements (Translokationen, Inversionen) nicht entdeckt. Bei Mosaikbefunden kann die Aussagekraft eingeschränkt sein und eine zusätzliche Überprüfung mittels FISH oder CC erfordern. Ein Microarray ist unabhängig von einer mehrtägigen Zellkultur und kann idR schneller durchgeführt werden als eine CC, muss aber gemäss Analysenliste mit einem höheren Taxwert verrechnet werden.

Die Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) erlaubt die spezifische Abklärung definierter Anomalien sowohl an Interphasekernen als auch an Metaphasen. Die zu prüfende Region muss als Verdachtsregion vorgängig bekannt sein; Chromosomenanomalien ausserhalb der Nachweisbereiche bzw. unterhalb der Nachweisgrenzen lassen sich mit den jeweils eingesetzten Sonden nicht erkennen. Bei Interphase-FISH-Untersuchungen erfolgt die Einstufung eines Befundes als "auffällig" in Abhängigkeit der jeweiligen laborinternen-Cut-off-Level für die eingesetzten Sonden (statistischer Ansatz). Bei Subpopulationen (z.B. Plasmazellen) greifen diese Cut-off-Level nicht.

Je nach Fragestellung kann der kombinierte Einsatz aller drei Methoden sinnvoll sein, um eine möglichst umfassende Aussage über die Chromosomenkonstellation des Patienten zu erhalten.