

Patient

Einsender

Humangenetik
Direktor: Prof. Dr. M. Spielmann

Tumorzytogenetik
Leitung: Dipl.-Biol. Vivien Boldt

Kontakt
Tel. +49 (30) 45 05 69-117
Fax +49 (30) 45 05 69-996
E-Mail: Info-Tumorzytogenetik@laborberlin.com
www.laborberlin.com/humangenetik

ANFORDERUNGSSCHEIN TUMORZYTOTOGENETIK

Datum: Arzt/Ärztin: Tel. bei Rückfragen:

Kostenübernahme

☐ Überweisungsschein liegt bei ☐ Rechnung an Krankenhaus ☐ Privatrechnung amb. ☐ Privatrechnung stat.

Klinische Angaben

Anamnese:

Diagnose:

☐ Verdacht auf ☐ gesichert Erstdiagnose, Datum:

Fragestellung:

Chemotherapie: ☐ nein ☐ ja

Transplantation: ☐ nein ☐ ja Geschlecht Spender: ☐ weibl. ☐ männl. Datum:

Leukozyten: / μ l

Blut (%) Blasten: Knochenmark (%) Blasten:

Bei Plasmozytom: ☐ kappa ☐ lambda

Verlaufskontrollen: ☐ in Therapie ☐ Routinekontrolle ☐ V.a. Rezidiv ☐ in Remission ☐ partielle Remission

Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen)

☐ konventionelle Zytogenetik ☐ FISH ☐ nach Fragestellung entscheiden

Material (Zusatz: Na-Heparin-) **Achtung:** ohne Trenngel

☐ 5-15 ml Knochenmark ☐ 10-15 ml peripheres Blut ☐ anderes Material:

Abnahmedatum:

Zytogenetischer Vorbefund (wo, wann):

Akute myeloische Leukämie (AML)

AML-Panel

- *GATA2::MECOM* inv(3)(q21q26) / t(3;3)
- *BCR::ABL1* t(9;22)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)
- *NUP98* (11p15-Rearrangement)
- *DEK::NUP* t(6;9)
- *RUNX1T1::RUNX1* t(8;21)
- *PML::RARA* t(15;17)
- *CBFB* inv(16) / t(16;16)

AML-MR-Panel

- 5q31/5q33/5p15 (5q-Deletion, Monosomie 5)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- *TP53* (17p13-Deletion)
- CEP8 (Trisomie 8)

Myeloproliferative Neoplasie (MPN)

- *BCR::ABL1* t(9;22)

CNL-Panel

- *PDGFRA* (4q12-Rearrangement)
- *PDGFRB* (5q32-Rearrangement)
- *FGFR1* (8p11-Rearrangement)
- *JAK2* (9p24-Rearrangement)
- *BCR::ABL1* t(9;22)

CEL/HES-Panel

- *PDGFRA* (*FIP1L1::PDGFRA*-Fusion)
- *PDGFRB* (5q32-Rearrangement)
- *FGFR1* (8p11-Rearrangement)
- *ETV6* (12p13-Rearrangement)
- *JAK2* (9p24-Rearrangement)
- *ABL1* (9q34-Rearrangement)

Chronische myeloische Leukämie (CML)

- *BCR::ABL1* t(9;22)

Hoch-Risiko Zusatzaberrationen nach ELN 2020

- *MECOM* (3q26-Rearrangement)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- CEP8 (Trisomie 8)
- *TP53* (17p13-Deletion)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)
- *BCL3* (Trisomie 19)

Myelodysplastische/Myeloproliferative Neoplasie (MDS/MPN)

MDS/MPN-N

- *BCR::ABL1* t(9;22)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- CEP8 (Trisomie 8)
- *TP53* (17p13-Deletion)
- CEP Y (Y-Verlust)

CMML-Panel

- *PDGFRA* (*FIP1L1::PDGFRA*-Fusion)
- *PDGFRB* (5q32-Rearrangement)
- *FGFR1* (8p11-Rearrangement)
- *JAK2* (9p24-Rearrangement)
- *BCR::ABL1* t(9;22)

Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

MDS-Panel für Erwachsene

- *TET2* (4q24-Deletion)
- 5q31/5q33/5p15 (5q-Deletion, Monosomie 5)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- 20q12/20qter/CEP8 (20q12-Deletion, Trisomie 8)
- *ETV6* (12p13-Deletion)
- *TP53* (17p13-Deletion)
- *RUNX1* (21q22-Aberration)
- CEP Y (Y-Verlust)
- **s-MDS-Panel, zusätzlich**
- *MECOM* (3q26-Rearrangement)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)

MDS-Panel für Kinder

- *CKS1B* (1q21-Zugewinn)
- *GATA2::MECOM* (3q26-Zugewinn)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- CEP8 (Trisomie 8)
- *TP53* (17p13-Deletion)

Aplastische Anämie

Aplastische Anämie-Panel

- CEP6 / CEP8 (Trisomie 6, Trisomie 8)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- *RB1/DLEU1* (13q14-Deletion)
- *TP53* (17p13-Deletion)

Mastozytose

Mastozytose-Panel

- 5q31/5q33/5p15 (5q-Deletion, Monosomie 5)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)
- 20q12/20qter/CEP8 (20q12-Deletion, Trisomie 8)

Myeloische/Lymphatische Neoplasien mit Eosinophilie und TK Genfusionen (MLN-TK)

- **MLN-TK-Panel**
- *PDGFRA* (*FIP1L1::PDGFRA*-Fusion)
- *PDGFRB* (5q32-Rearrangement)
- *FGFR1* (8p11-Rearrangement)
- *ETV6* (12p13-Rearrangement)
- *JAK2* (9p24-Rearrangement)
- *ABL1* (9q34-Rearrangement)

Akute lymphatische Leukämie (ALL)

B-ALL, Erwachsene

- **B-ALL-Panel** (CEP-Sonden nur bei V.a. hoch hyperdiploiden Karyotyp)
- *BCR::ABL1* t(9;22)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)
- *PBX1::TCF3* t(1;19)
- *MYC* (8q24-Rearrangement)
- *CDKN2A* (9p21-Deletion)
- *IGH* (14q32-Rearrangement)
- *ETV6::RUNX1* t(12;21)
- CEP 4, CEP 10, CEP 17

B-ALL, Kinder

- **B-ALL-Panel** (CEP- Sonden nur bei V.a. hoch hyperdiploiden Karyotyp)
- *BCR::ABL1* t(9;22)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)
- *PBX1::TCF3* t(1;19)
- *CDKN2A* (9p21-Deletion)
- *IGH* (14q32-Rearrangement)
- *ETV6::RUNX1* t(12;21)
- CEP4, CEP10, CEP17

Mixed-phenotype akute Leukämie (MPAL)

- *BCR::ABL1* t(9;22)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)

Reife B-Zell-Neoplasien / B-NHL

- **B-NHL, DLBCL oder HGBL-Panel**
- *BLC6* (3q27-Rearrangement, partielle Trisomie 3q oder Trisomie 3)
- *MYC* (8q24-Rearrangement)
- *IGH::BCL2* t(14;18)

- **HGBL-11q-Panel**
- *MYC* (8q24-Rearrangement)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)

- **Burkitt-Lymphom-Panel**
- *BLC6* (3q27-Rearrangement)
- *IGH::MYC* t(8;14)
- *BCL2* (18q21-Rearrangement)

- **Mantelzell-Lymphom-Panel**
- *CDKN2A* (9p21-Deletion)
- *IGH::CCND1* t(11;14)
- *TP53* (17p13-Deletion)

Fanconi Anämie

- **Fanconi Anämie Panel**
- *CKS1B* (1q21-Zugewinn)
- *GATA2::MECOM* (3q26-Zugewinn)
- 7q22/7q31/CEP7 (7q-Deletion, Monosomie 7)
- *RUNX1* (21q22-Rearrangement, Trisomie 21)

"Philadelphia-like" ALL (Kinder und Erwachsene)

- *ABL2* (1q25-Rearrangement)
- *PDGFRB* (5q32-Rearrangement)
- *JAK2* (9p24-Rearrangement)
- *ABL1* (9q34-Rearrangement)
- *CRLF2* (Xp22/Yp11-Rearrangement)

T-ALL, Erwachsene und Kinder

- **T-ALL-Panel**
- *BCR::ABL1* t(9;22)
- *KMT2A* (11q23-Rearrangement)
- *TLX3* (5q35-Rearrangement)
- 6q21/6q23 (6q-Deletion)
- *TRB* (7q34-Rearrangement)
- *CDKN2A* (9p21-Deletion)
- *TLX1* (10q24-Rearrangement)
- *TRA/D* (14q11-Rearrangement)

Follikuläre Lymphom-Panel

- *BLC6* (3q27-Rearrangement)
- *MYC* (8q24-Rearrangement)
- *IGH::BCL2* t(14;18)
- *IRF4* (6p25-Rearrangement)

Marginalzonenlymphom-Panel

- *BLC6* (3q27-Rearrangement, partielle Trisomie 3q oder Trisomie 3)
- *MALT1* (18q21-Rearrangement)
- *IGH* (14q32-Rearrangement)
- *TP53* (17p13-Deletion)

splenische B-Zell Lymphome/Leukämien-Panel (HZL, SMZL, SDRPL, SBLPN)

- 7q22/7q31 (7q22/7q31-Deletion)
- *IGH* (14q32-Rearrangement)
- *TP53* (17p13-Deletion)
- **bei SBLPN zusätzlich**
- *MYC* (8q24-Rearrangement)
- CEP 12 (Trisomie 12)

- **CLL- oder MBL-Panel**
- 6q21/6q23 (6q-Deletion)
- MYC (8q24-Rearrangement)
- ATM/TP53 (11q22-Deletion, 17p13-Deletion)
- DLEU1/CEP12 (13q14-Deletion, Trisomie 12)
- IGH (14q32-Rearrangement)
- wenn IGH-Rearrangement (+)
- IGH::CCND1 t(11;14), IGH::BCL2 t(14;18), BCL3-Rear.

Multiples Myelom (MM)

In-situ-Hybridisierung nach Anreicherung der Plasmazellen (CD138+) mittels MACS (Magnetic Activated Cell Separation)

- **MM-Panel**
- CDKN2C/CKS1B (1p32-Deletion, 1q21-Zugewinn)
- MYC (8q24-Rearrangement)
- 5p15/9q22/15q22 (Hyperdiploidie)
- DLEU1/TP53 (13q14-Deletion, Monosomie 13, 17p13-Deletion)
- IGH (14q32-Rearrangement)
- wenn IGH-Rearrangement (+)
- IGH::FGFR3 t(4;14), IGH::CCND1 t(11;14), IGH::MAF t(14;16), IGH::MAFB t(14;20)

T-Zell-Neoplasien (T-NHL)

- **T-NHL-Panel**
- TRB (7q34-Rearrangement)
- MYC (8q24-Rearrangement)
- ATM/TP53 (11q22-Deletion, 17p13-Deletion)
- TRA/D (14q11-Rearrangement)
- **T-PLL-Panel**
- MYC [idic(8)(p11.2)]
- ATM/TP53 (11q22-Deletion)
- TRA/D (14q11-Rearrangement)
- TCL1 (14q32-Rearrangement)
- **T-LGLL / NK-LGLL-Panel**
- TRA/D (14q11-Rearrangement)

Plasmoblastisches Lymphom-Panel

- MYC (8q24-Rearrangement)
- **LPL / M.Waldenström-Panel**
- 6q21/6q23 (6q-Deletion)
- MYC (8q24-Rearrangement)
- ATM/TP53 (11q22-Deletion, 17p13-Deletion)
- RB1/DLEU1 (13q14-Deletion)
- IGH (14q32-Rearrangement)

ATLL-Panel

- CDKN2A (9p21-Aberration)
- TRA/D (14q11-Rearrangement)
- TP53 (17p13-Deletion)

Sézary-Syndrom / Mucosis Fungoides-Panel

- TRA/D (14q11-Rearrangement)
- TP53 (17p13-Deletion, Isochromosom 17q)

NK-Leukämie-Panel

- CKS1B (1q21-Zugewinn)
- 6q21/6q23 (6q-Deletion)
- ATM/TP53 (11q22-Deletion, TP53-Deletion / Isochromosom 17)

ALCL-Panel

- ALK (2p23-Rearrangement)
- DUSP22 (6p25.3-Rearrangement)
- TP53 (17p13-Deletion)

Für spezifische Fragestellungen bzw. zur Charakterisierung nachgewiesener Aberrationen in der konventionell-zytogenetischen Analyse stehen weitere Sonden sowie WCP-Sonden zur Verfügung.