

Patient

Einsender

Hämatologie/Onkologie
Humangenetik
Prof. Dr. Lars Bullinger
Prof. Dr. Malte Spielmann

Prof. Dr. Jörg Westermann
PD Dr. Martin Janz / Dr. Olga Blau
Prof. Dr. Stefan Schwartz
Dipl.-Biol. Vivien Boldt

Kontakt
Tel. +49 (30) 40 50 26-800
Fax +49 (30) 40 50 26-651
www.laborberlin.com/haematologie

ANFORDERUNGSSCHEIN HÄMATOLOGISCHE SPEZIALDIAGNOSTIK

Datum: Arzt: Tel./Fax bei Rückfragen:

Abnahmedatum/-zeit:

☐ Hämatologischer Notfall (unbedingt Telefon-/Faxnummer für Rückfragen angeben!)

Untersuchung (je Untersuchung – ausgenommen Zytologie/Durchflusszytometrie – muss separates Probenmaterial eingeschickt werden)

- ☐ **Zytologie** ☐ ≥ 5 ml EDTA-Knochenmark, ☐ 3,5 ml EDTA-Blut, ☐ (Pleuraerg., Aszites in EDTA, Liquor*)**
- ☐ **Durchflusszytometrie** ☐ ≥ 5 ml EDTA-Knochenmark, ☐ 10 ml EDTA-Blut, ☐ (Pleuraerg., Aszites in EDTA, Liquor*)
- ☐ **konv. Zytogenetik** ☐ **FISH** ☐ ≥ 5 ml Na-Heparin-Knochenmark, ☐ ≥ 10 ml Na-Heparin Blut
- ☐ (ggf. Pleuraerg., Aszites, Liquor, Biopsat, Ausstriche)
- ☐ **Molekulargenetik** ☐ ≥ 5 ml EDTA-Knochenmark, ☐ 10 ml EDTA-Blut, ☐ (Pleuraerg., Aszites in EDTA, Liquor*)
- ☐ **Liquid Biopsy** ☐ 2 x 10 ml peripheres venöses Vollblut (Achtung: Abnahme mittels Streck®-Röhrchen)

* Liquor nativ, bevorzugt in Medium (z.B. RPMI)
** Bei Proben, die am Folgetag im Labor eintreffen, bitte mindestens vier ungefärbte Ausstrichpräparate einsenden

Klinische Angaben (bitte unbedingt angeben!)

Diagnose/ ☐ Verdacht auf ☐ gesichert Datum Erstdiagnose:

Fragestellung:

Klinik: ☐ Hepatomegalie ☐ Infektion ☐ Lymphadenopathie ☐ Splenomegalie

☐ Fieber ☐ G-CSF-Gabe ☐ Sonstiges:

Chemotherapie: ☐ nein ☐ ja

Transplantation: ☐ nein ☐ allogene ☐ autolog Geschlecht Spender: ☐ weibl. ☐ männl. Datum:

Laborparameter

Leukozyten (G/l):
Erythrozyten (T/l):
Thrombozyten (G/l):
Hb (g/dl):
MCV (fl):
MCH (pg):
MCHC (g/dl):
Paraprotein: ☐ kappa ☐ lambda

Differenzial-Blutbild:

Myelobl.: Stab.: Mono.:
Promyelo.: Segm.: Lympho.:
Myelo.: Eos.: Blasten:
Jugendl.: Baso.:
Vitamin B12: Ferritin:
Folsäure: LDH:

Zytogenetische Vorbefunde: ☐ nein ☐ ja (bitte beifügen)

Einwilligungserklärung für Untersuchungen mittels Tumorzytogenetik/Tumorgenetik und zur Aufbewahrung von Proben

Bitte der Einsendung beilegen an:

Labor Berlin - Charité Vivantes GmbH
Fachbereich Hämatologie/Tumorgenetik
Sylter Straße 2
13353 Berlin

Platz für zusätzlichen
Patientenaufkleber

Nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärztin / Ihres behandelnden Arztes besteht der Verdacht auf eine Erkrankung des blutbildenden oder lymphatischen Systems, die unter Umständen mit genetischen Veränderungen im Blut und/oder Knochenmark einhergeht. Um dies genauer abklären zu können, wurde Ihnen Blut und/oder Knochenmark oder ein anderes Gewebe entnommen. Aus diesem Material werden, je nach geplanter Untersuchung und individueller Notwendigkeit, immunologische Merkmale der im Untersuchungsmaterial enthaltenen Zellen untersucht, Chromosomen und/oder Erbsubstanz (DNA, RNA) isoliert und auf genetische Veränderungen in den Blut- oder Knochenmarkszellen analysiert. Bei der Untersuchung „Liquid Biopsy“ erfolgt eine Bestimmung von tumorgenetischen Defekten durch die Analyse von zellfreier, im peripheren Blut zirkulierender DNA, die aus einem Tumor freigesetzt wird.

Unverbrauchtes Probenmaterial wird als Rückstellprobe aufbewahrt. Ein Vorteil dieser Aufbewahrung ist, dass bei Einführung neuer diagnostischer Verfahren diese auch bei Ihren archivierten Proben Anwendung finden können und Ihnen daher auch in der Zukunft nutzen können. Das Material kann auch für die Verbesserung von Diagnostik und Behandlung durch Forschung eingesetzt werden. Für den Fall einer solchen Verwendung werden sämtliche Daten in kodierter, pseudonymisierter Form verarbeitet und gespeichert. Alle Ihre persönlichen Daten und Resultate der genetischen Untersuchungen unterliegen selbstverständlich der ärztlichen Schweigepflicht.

1. Erklärung zur Gendiagnostik:

Erkrankung:

Ich wurde über Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der angeforderten genetischen Untersuchung aufgeklärt. Nach der Aufklärung wurde mir eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die zu erteilende Einwilligung eingeräumt. Ich hatte ausreichend Gelegenheit, offene Fragen zu besprechen.

Ich wünsche eine Durchführung der von meinem Arzt / meiner Ärztin zur weiteren Abklärung empfohlenen Analysen.

Ja ☐

Nein ☐

Bei genetischen Untersuchungen kann es zu Ergebnissen kommen, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen (sogenannte Zufallsbefunde). Ich bitte auch um Mitteilung von Zufallsbefunden.

Ja ☐

Nein ☐

2. Erklärung zur Weiternutzung von restlichem Probenmaterial:

Ich erkläre mein Einverständnis, dass ein Anteil der abgenommenen Proben für weiterführende wissenschaftliche Untersuchungen oder Untersuchungen für diagnostische Tests aufbewahrt und genutzt wird. Dieses Material darf für die Erforschung hämatologischer Erkrankungen und für die Entwicklung diesbezüglicher Testverfahren verwendet werden.

Ja ☐

Nein ☐

Ort, Datum

Patient/in (Druckbuchstaben)

Patient/in (Unterschrift)

Ort, Datum

Ärztin/Arzt (Druckbuchstaben)

Ärztin/Arzt (Unterschrift)

ZYTOLOGIE

- ☐ manuelles Diff.-Blutbild (EDTA-Blut)
- ☐ Zytologie aus Knochenmark
- ☐ Zytologie aus Ergussflüssigkeit
- ☐ Zytologie aus Liquor
- ☐ Sonstiges: _____

- Erstdiagnose
- Remissionskontrolle

DURCHFLUSSZYTOMETRIE

- ☐ akute Leukämie
- ☐ B-NHL
- ☐ T/NK-NHL
- ☐ Plasmozytom (MM)
- ☐ CD34+ Zellen
- ☐ PNH-Diagnostik
- ☐ Sphärozytose (EMA-Test)
- ☐ Sonstiges: _____

ZYTOGENETISCHE ANALYTIK (1/4)

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)

ZYTOGENETISCHE ANALYTIK (2/4)

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)

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)

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

MDS-Panel für Kinder

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

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)

ZYTOGENETISCHE ANALYTIK (3/4)

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)

- **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*-Rearr.

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)

- **Follikuläres 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)

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)

ZYTOGENETISCHE ANALYTIK (4/4)

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)

- **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)

MOLEKULARGENETISCHE ANALYTIK (1/3)

Akute myeloische Leukämie (AML)

☐ klassisches AML-Panel [†]

☐ erweitertes AML-Panel ^{††}

- *RUNX1::RUNX1T1* (AML1-ETO), t(8;21):

☐ qualitativ ☐ quantitativ (Verlauf)

- *CBFB::MYH11*, inv(16):

☐ qualitativ ☐ quantitativ (Verlauf) [§]

- *PML::RARA*, t(15;17):

☐ qualitativ ☐ quantitativ (Verlauf) [§]

ACHTUNG: bei V.a. AML M3 (Erstdiagnostik) bitte dem Labor telefonisch Bescheid geben, um eine möglichst schnelle Bearbeitung zu gewährleisten

(Tel.: 030 – 40 50 26 493)

- *DEK::CAN*, t(6;9):

☐ qualitativ ☐ quantitativ (Verlauf)

- *FLT3*:

☐ *FLT3*-Längenmutation / ITD

☐ *FLT3* D835-Mutation (TKD)

☐ *FLT3*-Sequenzierung (Ex. 14, 15, 20)

- *NPM1*-Mutation (Ex. 12):

☐ Sequenzierung ☐ quantitativ (Verlauf) [§]

☐ *CEBPA*-Mutationen

- *KIT*:

☐ *KIT* D816V-Mutation

☐ *KIT*-Sequenzierung (Ex. 8, 9, 11, 13, 17)

- *KMT2A*-Translokationen (nur qualitativ):

☐ am zytogenetischen Befund orientiert

☐ *KMT2A::MLLT3* (MLL-AF9), t(9;11)

☐ *KMT2A::MLLT1* (MLL-

ENL),t(11;19)(q23;p13.3)

☐ *KMT2A::ELL* (MLL-ELL),

t(11;19)(q23;p13.1)

☐ *KMT2A::MLLT10* (MLL-MLLT10), t(10;11)

☐ *KMT2A::AFDN* (MLL-AF6), t(6;11)

☐ *KMT2A::EPS15* (MLL-EPS15), t(1;11)

☐ *KMT2A*-PTD (MLL-PTD, nur qualitativ)

☐ *TP53*-Mutationen (Ex. 2-11)

☐ *ASXL1*-Mutationen (Ex. 13)

☐ *RUNX1*-Mutationen

☐ *DNMT3A*-Mutationen

☐ *IDH1/2*-Mutationen (Ex. 4)

[†] Das klassische AML-Panel umfasst: *NPM1*-Mutation, *FLT3*-ITD, *CEBPA*-Mutationen, *KMT2A*-PTD. Falls morphologisch eine AML M3 oder M4Eo vorliegt, werden die entsprechenden Fusionsgene untersucht. Falls zytogenetisch eine spezifische Aberration detektiert wird, wird auch versucht das molekulare Korrelat nachzuweisen, sofern möglich.

^{††} Das erweiterte AML-Panel enthält zusätzlich zum klassischen AML-Panel noch die Sequenzierungen von *ASXL1*, *TP53*, *RUNX1*, *KIT*, *DNMT3A* und *IDH1/2*.

[§] Bei den Verlaufsuntersuchungen für *NPM1*-Mutation, *PML::RARA*, *CBFB::MYH11* sollte immer angegeben werden welche Transkriptvariante, bzw. welche Mutation initial vorlag.

Myeloproliferative Neoplasien und Eosinophilenerkrankungen

☐ MPN-Stufendiagnostik [†]

☐ *BCR::ABL1* Multiplex-RT-PCR (Erstdiagnose)

- *BCR::ABL1* quantitativ (Verlauf):

☐ Major ☐ minor ☐ micro

- *BCR::ABL1* nested RT-PCR:

☐ Major ☐ minor

☐ *BCR::ABL1*-Mutationsanalyse

- *JAK2*:

☐ V617F-Mutation

☐ Sequenzierung *JAK2* Exon 12, 14

☐ Calreticulin (*CALR*)-Sequenzierung

☐ *MPL*-Sequenzierung (Ex. 10)

☐ *CSF3R*-Sequenzierung (Ex. 14+17)

- *KIT*:

☐ *KIT* D816V-Mutation

☐ *KIT*-Sequenzierung (Ex. 8, 9, 11, 13, 17)

☐ *SETBP1*-Sequenzierung (Ex. 4)

☐ *FIP1L1::PDGFRA*

☐ *PCM1::JAK2*

[†] Bei der MPN-Stufendiagnostik erfolgt sukzessiv folgende Diagnostik, bis eine Aberration gefunden wurde: 1. *BCR::ABL1* Multiplex, 2. *JAK2* V617F, 3. Calreticulin-Mutationen, 4. *MPL*-Sequenzierung (wenn beispielsweise *BCR::ABL1* nachweisbar ist, entfallen alle anderen Untersuchungen).

MOLEKULARGENETISCHE ANALYTIK (2/3)

Myelodysplastische Neoplasien und MDS/MPN

☐ großes myeloisches Panel [†]

Transkriptionsfaktoren:

- ☐ ASXL1-Sequenzierung (Ex. 13)
- ☐ ATRX-Sequenzierung (Ex. 8-10, 17-31)
- ☐ ETV6-Sequenzierung
- ☐ GATA1-Sequenzierung (Ex. 2)
- ☐ GATA2-Sequenzierung (Ex. 2-6)
- ☐ IKZF1-Sequenzierung
- ☐ PHF6-Sequenzierung
- ☐ RUNX1-Sequenzierung
- ☐ WT1-Sequenzierung (Ex. 7+9)

RAS/MAPK/ERK-Signalweg:

- ☐ KRAS (Ex 2-4)
- ☐ NRAS (Ex 2-4)
- ☐ HRAS (Ex 2-4)
- ☐ PTPN11-Sequenzierung (Ex 3, 13)
- ☐ NF1-Sequenzierung

Kohäsine:

- ☐ RAD21-Sequenzierung
- ☐ STAG2-Sequenzierung
- ☐ SM1A-Sequenzierung
- ☐ SMC3-Sequenzierung

Signaltransduktion – Verschiedenes:

- ☐ GNAS-Sequenzierung
- ☐ CBL-Sequenzierung
- ☐ CBLB-Sequenzierung
- ☐ CBLC-Sequenzierung

Metabolismus:

- ☐ IDH1-Sequenzierung (Ex. 2, 4)
- ☐ IDH2-Sequenzierung (Ex. 2, 4)
- ☐ PPM1D-Sequenzierung (hot spot)

Rezeptoren:

- ☐ MPL-Sequenzierung (Ex. 10)

Diverse Kinasen:

- ☐ ABL1-Sequenzierung (Ex. 4-6)
- ☐ CSF3R-Sequenzierung (Ex. 14-17)
- ☐ ETNK1-Sequenzierung (Ex. 3)
- ☐ FLT3-Sequenzierung (Ex. 13-15, 20)
- ☐ JAK2-Sequenzierung (Ex. 12, 14)

Spleißfaktoren, Helikasen:

- ☐ DDX41-Sequenzierung
- ☐ PRPF8-Sequenzierung
- ☐ SRSF2-Sequenzierung (Ex. 1)
- ☐ SF3B1-Sequenzierung (Ex. 13-16)
- ☐ U2AF1-Sequenzierung (Ex. 2, 6)
- ☐ ZRSR2-Sequenzierung

Epigenetische Regulatoren:

- ☐ EZH2-Sequenzierung
- ☐ KDM6A-Sequenzierung
- ☐ KMT2A-Sequenzierung (Ex. 5-8)
- ☐ TET2-Sequenzierung
- ☐ DNMT3A-Sequenzierung
- ☐ BCOR-Sequenzierung
- ☐ BCORL1-Sequenzierung

Tumorsuppressoren:

- ☐ CDKN2A-Sequenzierung
- ☐ FBXW7-Sequenzierung (Ex. 9-11)
- ☐ PTEN-Sequenzierung
- ☐ RB1-Sequenzierung
- ☐ TP53-Sequenzierung

Diverses:

- ☐ CUX1-Sequenzierung
- ☐ MYC-Sequenzierung
- ☐ PIGA-Sequenzierung (Ex. 4)
- ☐ SETBP1-Sequenzierung (Ex. 4)
- ☐ SH2B3-Sequenzierung

[†] Das große myeloische Panel umfasst alle oben aufgeführten Gene (komplette kodierende Sequenz oder einzelne Abschnitte).

MOLEKULARGENETISCHE ANALYTIK (3/3)

Non-Hodgkin-Lymphome (NHL)

- | | |
|---|--|
| ☐ IGHV-Mutationsstatus (bei CLL) | ☐ BRAF V600E-Mutation |
| ☐ TP53-Mutationen (Ex 2-11) | ☐ MYD88 L265P-Mutation |
| ☐ MYC-IGH, t(8;14) | ☐ NOTCH1-Mutationen (Ex. 26-28, 34) |
| | ☐ JAK3-Sequenzierung (Ex. 13) |

Für die Analyse von Chromosomentranslokationen bei Non-Hodgkin-Lymphomen ist in der Regel die Zytogenetik die sinnvollere Untersuchungsmodalität, siehe dort.

Akute lymphatische Leukämie (ALL)

- ☐ Diagnostik entsprechend GMALL-Standard
- ☐ besondere Wünsche:

Chimärismus-Untersuchungen nach allogener Transplantation

- ☐ Spender-Charakterisierung ☐ Empfänger-Charakterisierung

Selektierte Chimärismus-Untersuchungen einzelner Zellfraktionen:

- | | | | | |
|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|---------------------------------|
| ☐ gesamt | ☐ CD34+ | ☐ CD3+ | ☐ CD4+ | ☐ CD8+ |
| | ☐ CD14+ | ☐ CD15+ | ☐ CD19+ | ☐ CD138+ |

Liquid Biopsy

- ☐ Liquid Biopsy, großes Panel, TruSight Oncology 500 ctDNA v2 Assay (Illumina)

Achtung – folgende Punkte sind zu beachten:

1. Material: 2 x 10 ml peripheres venöses Vollblut erforderlich. Die Abnahme des peripheren Bluts für Liquid Biopsy muss mittels spezieller Röhrchen erfolgen (Streck®-Röhrchen); diese Röhrchen können bei Bedarf direkt bei Labor Berlin angefordert werden:
E-Mail: einsenderbetreuung@laborberlin.com, Tel.: 030-40 50 26 800.
2. Es ist eine Einwilligungserklärung nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) notwendig; einen entsprechenden Vordruck finden Sie unter: <https://laborberlin.com/unsere-leistungen/anforderungsscheine/>, in der Rubrik Hämatologie & Onkologie.
3. Bei Liquid Biopsy handelt es sich nicht um eine Kassenleistung. Die Kostenübernahme muss vor Einsendung der Probe geklärt werden. Die Untersuchung kann nur erfolgen, wenn eine Kostenübernahme vorliegt. Gerne erstellen wir ein Angebot zur vorherigen Klärung durch den Kostenträger. Kostenvoranschläge können angefordert werden über die E-Mail-Adresse: tumorgenetik@laborberlin.com.

DPYD (=DPD)-Polymorphismen

Bitte verwenden Sie hierfür den gesonderten Anforderungsschein (auf der Webseite herunterzuladen). Das schriftliche Patienteneinverständnis ist essenziell!

Weitere Untersuchungen sind in Absprache möglich!

Ausführlichere Erläuterungen im Leistungsverzeichnis: <https://www.laborberlin.com/unsere-leistungen/leistungsverzeichnis/>