

Medizinische Genetik

Somatische Analysen

Bitte Felder schwarz markieren: richtig falsch

	Patient*in		Adresse oder Stempel (Druckbuchstaben):	
	Name _____ Vorname _____ Geburtsdatum _____ <input type="checkbox"/> männlich <input type="checkbox"/> weiblich Adresse _____ PLZ, Ort _____ Sozialvers.-Nr. _____		Arzt: _____ HIN-Email: _____ Befundkopien an: _____	
	Untersuchungsmaterial		Rechnung an:	
	<input type="checkbox"/> EDTA-Vollblut (10 ml) <input type="checkbox"/> EDTA-Knochenmark (3-5 ml) <input type="checkbox"/> Speichel <input type="checkbox"/> Haarfollikel <input type="checkbox"/> DNA (Nr. _____) <input type="checkbox"/> _____ (Entnahmegefäss mit Namen und Geburtsdatum beschriften. Versand bei Raumtemperatur mit A-Post)		<input type="checkbox"/> Patient*in <input type="checkbox"/> Versicherung <input type="checkbox"/> Auftraggeber <input type="checkbox"/> ambulant <input type="checkbox"/> stationär <input type="checkbox"/> Andere: _____ Versicherung _____ Versicherten-/Schadens-/IV-Verfügungs-Nr. _____	
Entnahmedatum und -zeit				
Tag <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 6 <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 8 <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 10 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12 <input type="checkbox"/> 13 <input type="checkbox"/> 14 <input type="checkbox"/> 15 <input type="checkbox"/> 16 <input type="checkbox"/> 17 <input type="checkbox"/> 18 <input type="checkbox"/> 19 <input type="checkbox"/> 20 <input type="checkbox"/> 21 <input type="checkbox"/> 22 <input type="checkbox"/> 23 <input type="checkbox"/> 24 <input type="checkbox"/> 25 <input type="checkbox"/> 26 <input type="checkbox"/> 27 <input type="checkbox"/> 28 <input type="checkbox"/> 29 <input type="checkbox"/> 30 <input type="checkbox"/> 31 Monat <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 6 <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> 8 <input type="checkbox"/> 9 <input type="checkbox"/> 10 <input type="checkbox"/> 11 <input type="checkbox"/> 12 Uhrzeit: _____				
Klinische Angaben				
<input type="checkbox"/> Erstdiagnose <input type="checkbox"/> Verlauf/MRD <input type="checkbox"/> Rezidiv <input type="checkbox"/> AML <input type="checkbox"/> ALL <input type="checkbox"/> CML <input type="checkbox"/> MDS <input type="checkbox"/> CMML <input type="checkbox"/> MPN <input type="checkbox"/> PV <input type="checkbox"/> ET <input type="checkbox"/> PMF <input type="checkbox"/> HES <input type="checkbox"/> Lymphom <input type="checkbox"/> CHIP <input type="checkbox"/> CCUS <input type="checkbox"/> _____ Fragestellung/Therapie/Verdacht/Diagnose: _____				
Einverständniserklärung zu genetischen Untersuchungen				
Tagesnummer (für Labor reserviert)	Ich bestätige hiermit, dass der/die Patient*in im Rahmen einer genetischen Beratung gemäss dem Gesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG) über die verschiedenen Aspekte der geplanten genetischen Untersuchungen aufgeklärt worden ist, allfällige Fragen beantwortet wurden sowie dass der/die Patient*in dieser Untersuchung zugestimmt hat. Aufbewahrung: Asservierte Untersuchungsproben und relevante Analysendaten werden als Teil des Patientendossiers und zur Qualitätssicherung, sofern möglich, 20 Jahre aufbewahrt. Der/die Patient*in gibt darüber hinaus sein Einverständnis, dass seine Daten und Proben verschlüsselt (pseudonymisiert) intern zur diagnostischen Validierung von Geräten und neuen Untersuchungsverfahren sowie zu Aus-, Weiter- und Fortbildungszwecken verwendet werden dürfen. Aufklärende Klinische Fachperson: Name/Vorname: _____ Stempel: _____ Unterschrift: _____ Ort, Datum: _____			
	Analysenbeginn: <input type="checkbox"/> Sofort <input type="checkbox"/> Zunächst nur asservieren (DNA-/RNA-Extraktion) <input type="checkbox"/> Bitte um Rücksprache <input type="checkbox"/> Genetische Beratung gewünscht		Kontakt: MSc Yannick Gerth, FAMH Med. Genetik yannick.gerth@zlmmsg.ch Tel. +41 58 580 93 68 MSc Stéphanie Meier, FAMH Med. Genetik stephanie.meier@zlmmsg.ch Tel. +41 58 580 93 70 genetik@zlmmsg.ch https://zlmmsg.ch/angebot/genetik/	
IKCH21				

Name: _____		Vorname: _____		Geburtsdatum: _____	
AML Erstdiagnose		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		AML Verlauf	
<input type="checkbox"/> NGS-Panel AML (SNV, CNV, Translokationen) # <input type="checkbox"/> Translokations-Screening AML (HemaVision 7Q qualitative Multiplex qPCR: t(1;19), t(4;11), t(8;21), t(9;22), t(12;21), t(15;17), inv(16)) <input type="checkbox"/> FLT3 ITD & TKD (Fragmentanalyse) <input type="checkbox"/> NPM1 (Typ A, B & D) <input type="checkbox"/> t(15;17) PML::RARA <input type="checkbox"/> IDH1-/ IDH2-Screening (R132H/C/S/G/L; R140Q/W/L/G, R172W/G/K/M) (digital PCR) <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NGS-Panel AML (SNV, CNV, Translokationen) # <input type="checkbox"/> t(8;21) RUNX1::RUNX1T1 (quantitative PCR) <input type="checkbox"/> inv(16) CBFβ::MYH11 (quantitative PCR) <input type="checkbox"/> t(15;17) PML::RARA (quantitative PCR) <input type="checkbox"/> FLT3 ITD & TKD (Fragmentanalyse) <input type="checkbox"/> IDH1 (R132H/C/S/G/L) (digital PCR) <input type="checkbox"/> IDH2 (R140Q/W/L/G, R172W/G/K/M) (digital PCR) NPM1 <input type="checkbox"/> Typ A <input type="checkbox"/> Typ B <input type="checkbox"/> Typ D <input type="checkbox"/>		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM	
MPN, Mastozytose, HES		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		MDS, CMML, JMML	
<input type="checkbox"/> NGS-Panel MPN (SNV, CNV, Translokationen) # <input type="checkbox"/> NGS-Panel Mastozytose # <input type="checkbox"/> NGS-Panel Hypereosinophiles Syndrom (HES) # <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p210, p190, p195, p230 Transkripte) <input type="checkbox"/> JAK2 V617F (digital PCR) <input type="checkbox"/> CALR (Fragmentanalyse) <input type="checkbox"/> JAK2 Exon 12 * <input type="checkbox"/> c-KIT D816V (digital PCR) <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NGS-Panel MDS (SNV, CNV, Translokationen) # <input type="checkbox"/> NGS-Panel CMML (SNV, CNV, Translokationen) # <input type="checkbox"/> NGS-Panel JMML (SNV, CNV, Translokationen) # <input type="checkbox"/>		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM	
ALL Erstdiagnose		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		ALL Verlauf	
<input type="checkbox"/> NGS-Panel ALL (Varianten, Translokationen) # <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p210, p190, p195, p230 Transkripte) <input type="checkbox"/> IGH-Rearrangement (B-Zell-Klonalität) * <input type="checkbox"/> TRG-Rearrangement (T-Zell-Klonalität) * <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> NGS-Panel ALL (Varianten) # <input type="checkbox"/> NGS-Panel ALL (Translokationen) # <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 p210 (% IS, quantitative Verlaufskontrolle) <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 p190 (quantitative Verlaufskontrolle) <input type="checkbox"/> ABL1 Mutationsstatus * <input type="checkbox"/>		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM	
CML Erstdiagnose		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		CML Verlauf	
<input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p210, p190, p195, p230 Transkripte) <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 p210 (% IS, quantitative Verlaufskontrolle) <input type="checkbox"/> t(9;22) BCR::ABL1 p190 (quantitative Verlaufskontrolle) <input type="checkbox"/> ABL1 Mutationsstatus * <input type="checkbox"/>		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM	
CLL / B-Zell Neoplasien		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		Klonalitätsanalysen	
<input type="checkbox"/> NGS-Panel CLL/B-Zell-Neoplasien (Varianten) # <input type="checkbox"/> IGVH-Mutationsstatus * <input type="checkbox"/> BRAF V600E (Haarzellleukämie) # <input type="checkbox"/> MYD88 L265P (Morbus Waldenström, okuläres Lymphom) # <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> IGH-Rearrangement (B-Zell-Klonalität)* <input type="checkbox"/> TCR-Rearrangement (T-Zell-Klonalität)* <input type="checkbox"/>		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM	
T-Zell Neoplasien		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		Diverse Analysen	
<input type="checkbox"/> NGS-Panel T-Zell-Neoplasien (Varianten, Translokationen) # <input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/> VEXAS-Syndrom (UBA1) # <input type="checkbox"/>		3 ml EDTA-Blut	
Myeloisches NGS Panel (MYS v2)	Genpanel (gesamte kodierende Regionen, SNP/Indel sowie Gendosis-Alterationen (CNV), Detektionslimit 1% VAF): ABL1, ANKRD26, ASXL1, ASXL2, ATM, ATRX, BCOR, BCORL1, BLM, BRAF, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CCND2, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CREBBP, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CUX1, DDX41, DHX15, DNMT3A, ELANE, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3 (inkl. ITD), GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A (inkl. PTD), KMT2D, KRAS, LUC7L2, MPL, MSH2, MYC, MYD88, NF1, NOTCH1, NOTCH2, NPM1, NRAS, PAX5, PDGFRA, PHF6, PIGA, PML, PPM1D, PRPF8, PTEN, PTPN11, RAD21, RB1, RBBP6, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRP72, SRSF2, STAG1, STAG2, STAT3, STAT5B, TERT, TET2, TP53, U2AF1, U2AF2, UBA1, WT1, ZRSR2 Fusionen/Translokationen/Aberrationen (Rekurrent sowie Partner-agnostisch ab spezifischen Introns () resp. Exons []): u.a. t(9;22) BCR::ABL1, inv(16) CBFβ::MYH11, del(4) FIP1L1::PDGFRA, KMT2A-Translokationen, t(15;17) PML::RARA, t(8;21) RUNX1::RUNX1T1, ABL1 (1, 2, 3), BCL9 (8, 9), BCR (1, 13, 14, 15, 19), CBFβ (5), DEK (2, 9), EP300 (6), ETV6 (4, 5), FGFR1 (7, 8, 9, 10), FIP1L1 (10, 11, 12, 13), JAK2 (8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19), KAT6A (15, 16), KMT2A (6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 21, 22, 23), MEF2D (5, 6, 7), MYH11 (28, 29, 30, 31, 32), NUP214 (6, 16, 17), NUP98 (10, 11, 12, 13), 24, 25, 26, 28, 36), PDGFRA (11, 12) [12], PDGFRB (9, 10, 11), PICALM (16, 17, 18), PML (3, 5, 6) [6], RARA (2), RUNX1(6), RUNX1T1 (1), SET (7), TAL1 (1, 2, 3), TCF3 (13, 14, 15, 16, 17), ZNF384 (2) Chromosomale Aberrationen: +8, +9, +19, -5, -7, -13, del(5q), del(7q), del(11q), del(12p), del(13q), del(17p), del(20q)				
Lymphatisches NGS Panel (LYS)	Genpanel (SNP/Indels der gesamten kodierenden Regionen sowie definierte Hotspots, Detektionslimit 2.5% VAF): ARID1A, B2M, BCL2, CCND3, CD58, CDKN2A, CDKN2B, CHD2, CIITA, CXCR4, EP300, FOXO1, GNA13, ID3, IRF4, KMT2A, KMT2D, MAL, MEF2B, MYC, MYD88, NFKBIE, PAX5, PIM1, POT1, PRDM1, PTPN1, REL, SOCS1, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53 Hotspots (Exon): ATM (57-63), BCL6 (8,9), BIRC3 (3-9), BRAF (15), BTK (15), CARD11 (4-9), CCND1 (1), CD79A (4,5), CD79B (5,6), CREBBP (27-30), EZH2 (16,18), FBXW7 (9,10), KRAS (2,3), NOTCH1 (34), NOTCH2 (26-28,34), NRAS (2,3), PLCG2 (17-23), PTEN (5), SF3B1 (14,15), STAT6 (9-14), TCF3 (18,19), XPO1 (15-18)				
Legende: *Versandmethode, # Genpanels siehe https://zlmag.ch/angebot/genetik/molekulargenetische-diagnostik/					