

Medizinische Genetik

Somatische Analysen

Bitte Felder schwarz markieren: ☐ richtig ☒ falsch

	Patient*in <u>Name</u> <u>Vorname</u> <u>Geburtsdatum</u> ☐ männlich ☐ weiblich <u>Adresse</u> <u>PLZ, Ort</u> <u>Sozialvers.-Nr.</u>	Adresse oder Stempel (Druckbuchstaben): <u>Arzt:</u> <u>HIN-Email:</u> <u>Befundkopien an:</u>																																																											
	Untersuchungsmaterial ☐ EDTA-Vollblut (10 ml) ☐ EDTA-Knochenmark (3-5 ml) ☐ Speichel ☐ Haarfollikel ☐ DNA (Nr. _____) ☐ _____ (Entnahmegefäß mit Namen und Geburtsdatum beschriften. Versand bei Raumtemperatur mit A-Post)	Rechnung an: ☐ Patient*in ☐ Versicherung ☐ Auftraggeber ☐ ambulant ☐ stationär ☐ Andere: _____ Versicherung <u>Versicherten-/Schadens-/</u> <u>IV-Verfügungs-Nr.</u>																																																											
	Entnahmedatum und -zeit <table><tr><td>Tag</td><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td><td>7</td><td>8</td><td>9</td><td>10</td><td>11</td><td>12</td><td>13</td><td>14</td><td>15</td><td>16</td><td>17</td><td>18</td><td>19</td><td>20</td><td>21</td><td>22</td><td>23</td><td>24</td><td>25</td><td>26</td><td>27</td><td>28</td><td>29</td><td>30</td><td>31</td></tr><tr><td>Monat</td><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td><td>7</td><td>8</td><td>9</td><td>10</td><td>11</td><td>12</td><td colspan="14"></td></tr></table> <u>Uhrzeit:</u>		Tag	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	Monat	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12														
Tag	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30	31																														
Monat	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12																																																	
	Klinische Angaben ☐ Erstdiagnose ☐ Verlauf/MRD ☐ Rezidiv ☐ AML ☐ ALL ☐ CML ☐ MDS ☐ CMML ☐ MPN ☐ PV ☐ ET ☐ PMF ☐ HES ☐ Lymphom ☐ CHIP ☐ CCUS ☐ _____ <u>Fragestellung/Therapie/Verdacht/Diagnose:</u>																																																												
Tagesnummer (für Labor reserviert)	Einverständniserklärung zu genetischen Untersuchungen 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: <u>Name/Vorname:</u> <u>Stempel:</u> <u>Unterschrift:</u> <u>Ort, Datum:</u>																																																												
	Analysenbeginn: ☐ Sofort ☐ Zunächst nur asservieren (DNA-/RNA-Extraktion) ☐ Bitte um Rücksprache ☐ Genetische Beratung gewünscht	Kontakt: MSc Yannick Gerth, FAMH Med. Genetik yannick.gerth@zlmsg.ch Tel. +41 58 580 93 68 MSc Stéphanie Meier, FAMH Med. Genetik stephanie.meier@zlmsg.ch Tel. +41 58 580 93 70 genetik@zlmsg.ch https://zlmsg.ch/angebot/genetik/																																																											
	IKCH21																																																												

Name: _____		Vorname: _____		Geburtsdatum: _____	
AML Erstdiagnose		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		AML Verlauf	
☐ NGS-Panel AML (SNV, CNV, Translokationen) # ☐ 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)) ☐ FLT3 ITD & TKD (Fragmentanalyse) ☐ NPM1 (Typ A, B & D) ☐ t(15;17) PML::RARA ☐ IDH1/ IDH2-Screening (R132H/C/S/G/L; R140Q/W/L/G, R172W/G/K/M) (digital PCR) ☐				☐ NGS-Panel AML (SNV, CNV, Translokationen) # ☐ t(8;21) RUNX1::RUNX1T1 (quantitative PCR) ☐ inv(16) CBFβ::MYH11 (quantitative PCR) ☐ t(15;17) PML::RARA (quantitative PCR) ☐ FLT3 ITD & TKD (Fragmentanalyse) ☐ IDH1 (R132H/C/S/G/L) (digital PCR) ☐ IDH2 (R140Q/W/L/G, R172W/G/K/M) (digital PCR) NPM1 ☐ Typ A ☐ Typ B ☐ Typ D ☐	
MPN, Mastozytose, HES		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		MDS, CMML, JMML	
☐ NGS-Panel MPN (SNV, CNV, Translokationen) # ☐ NGS-Panel Mastozytose # ☐ NGS-Panel Hypereosinophiles Syndrom (HES) # ☐ t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p210, p190, p195, p230 Transkripte) ☐ JAK2 V617F (digital PCR) ☐ CALR (Fragmentanalyse) ☐ JAK2 Exon 12 * ☐ c-KIT D816V (digital PCR) ☐				☐ NGS-Panel MDS (SNV, CNV, Translokationen) # ☐ NGS-Panel CMML (SNV, CNV, Translokationen) # ☐ NGS-Panel JMML (SNV, CNV, Translokationen) # ☐	
ALL Erstdiagnose		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		ALL Verlauf	
☐ NGS-Panel ALL (Varianten, Translokationen) # ☐ t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p210, p190, p195, p230 Transkripte) ☐ IGH-Rearrangement (B-Zell-Klonalität) * ☐ TRG-Rearrangement (T-Zell-Klonalität) * ☐				☐ NGS-Panel ALL (Varianten) # ☐ NGS-Panel ALL (Translokationen) # ☐ t(9;22) BCR::ABL1 p210 (% IS, quantitative Verlaufskontrolle) ☐ t(9;22) BCR::ABL1 p190 (quantitative Verlaufskontrolle) ☐ ABL1 Mutationsstatus * ☐	
CML Erstdiagnose		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		CML Verlauf	
☐ t(9;22) BCR::ABL1 Screening (p210, p190, p195, p230 Transkripte) ☐				☐ t(9;22) BCR::ABL1 p210 (% IS, quantitative Verlaufskontrolle) ☐ t(9;22) BCR::ABL1 p190 (quantitative Verlaufskontrolle) ☐ ABL1 Mutationsstatus * ☐	
CLL / B-Zell Neoplasien		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		Klonalitätsanalysen	
☐ NGS-Panel CLL/B-Zell-Neoplasien (Varianten) # ☐ IGVH-Mutationsstatus * ☐ BRAF V600E (Haarzellleukämie) # ☐ MYD88 L265P (Morbus Waldenström, okuläres Lymphom) # ☐				☐ IGH-Rearrangement (B-Zell-Klonalität)* ☐ TCR-Rearrangement (T-Zell-Klonalität)* ☐	
T-Zell Neoplasien		10 ml EDTA-Blut / 3 ml EDTA-KM		Diverse Analysen	
☐ NGS-Panel T-Zell-Neoplasien (Varianten, Translokationen) # ☐				☐ VEXAS-Syndrom (UBA1) # ☐	
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, SBD5, 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, PTPN11, 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/					