

Hämatologische Molekulare Diagnostik UKH-HZL
Sahli-Haus 2 114, Eingang 38, CH-3010 Bern

Leitung: Prof. Dr. med. Vera Ulrike Bacher
PD Dr. pharm. Elisabeth Oppliger Leibundgut
Dr. sc. nat. Naomi Porret

Auskunft: Tel. 031 632 03 09, Fax 031 632 03 10
<http://www.hzl.insel.ch/de/labor/haematologische-molekulare-diagnostik/>
e-mail: naomi.porret@insel.ch

Patient: Name, Vorname, Geburtsdatum, Geschlecht, Adresse

Absender (bitte genaue Anschrift)	Rechnungsadresse	Kopie an (bitte genaue Anschrift):
Spital: Abteilung: Aerztin/Arzt: Tel./Sucher: Fax:	<input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> zuweisender Arzt/ Spital <input type="checkbox"/> Andere:	

Entnahmedatum, zwingend	Untersuchungsmaterial	Aktuelles Blutbild (Datum) oder Kopie Laborbefund beilegen
Entnahmedatum	<input type="checkbox"/> EDTA Blut <input type="checkbox"/> Knochenmark (EDTA/ Heparin) <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> PAXgene <input type="checkbox"/> PAXgene
Entnahmezeit		Leukozyten x 10 ⁹ /l Thrombozyten x 10 ⁹ /l Lymphozyten x 10 ⁹ /l Blasten %

Klinische Angaben / Diagnose			
<input type="checkbox"/> AML	<input type="checkbox"/> ALL	<input type="checkbox"/> CML	<input type="checkbox"/> CLL
<input type="checkbox"/> MPN	<input type="checkbox"/> PV	<input type="checkbox"/> ET	<input type="checkbox"/> PMF
<input type="checkbox"/> Mantelzell-Lymphom	<input type="checkbox"/> Follikuläres Lymphom		
<input type="checkbox"/> MDS	<input type="checkbox"/> Diagnose		
<input type="checkbox"/> HES	<input type="checkbox"/> Verlauf	<input type="checkbox"/> Therapie	
<input type="checkbox"/> Rezidiv	<input type="checkbox"/> Nachbestellung		
Klinische Angaben:			

ALLGEMEINE HINWEISE	
Probenannahme	Montag bis Freitag 8.00-17.00.
Probenmaterial	Peripheres Blut (EDTA) oder Knochenmark (EDTA oder Heparin). Bei AML vorzugsweise Knochenmark. Knochenmarksentnahme: Probe sofort mit dem Antikoagulans mischen.
Probenentnahme	Nur Montag bis Donnerstag. Bitte das Auftragsformular vollständig ausfüllen.
Versand	Proben für Leukämien sofort nach Entnahme ungekühlt per express (Mondexpress Swiss Post, oder Cityexpress 0800 88 88 88) oder Kurier senden. Wichtig: die Proben müssen innerhalb von 24 Stunden im Labor eintreffen (Qualität der RNA). Versand übrige Proben: z.T. per A-Post möglich, gemäss spezifischer Angabe bei Anforderung
Antwortzeit	Analysendauer: 2-5 Tage. Antwortzeit: 5-10 Tage, komplexe Analysen bis 20 Tage.
Leukämien am Freitag und Wochenende	Bei Verdacht auf Leukämie am Freitag und Wochenende: Bitte die Proben in zwei PAXgene (Stabilisierung der RNA) und ein EDTA Röhrchen (für DNA) entnehmen. PAXgene Röhrchen für Blut und Knochenmark sind im Labor erhältlich.
Notfallanalyse	PML-RARA wird als Notfalluntersuchung sofort durchgeführt (bitte Voranmeldung 031 632 03 09).
Qualität	Aufträge mit unvollständig beschrifteten Röhrchen oder unvollständig ausgefülltem Auftragsformular können aus Sicherheitsgründen nicht angenommen werden (Qualitätssicherung nach ISO 17025). Ebenfalls können aufgrund des Kontaminationsrisikos nur ungeöffnete Probengefässe akzeptiert werden.

ANALYSENANGEBOT AUF DER RÜCKSEITE

vom Labor auszufüllen:

Eingetroffen am Nr

Zeit Vis

ANFORDERUNG

Patient: Name, Vorname, Geburtsdatum, Geschlecht, Adresse

AML, Diagnose <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>	AML, Verlauf <i>Material: 20 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>
<input type="checkbox"/> AML Diagnose Panel ^A <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> AML1-ETO quantitativ <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> AML klein: AML1-ETO, CBFb-MYH11, FLT3, NPM1 <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> CBFb-MYH11 quantitativ <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> AML Mutationspanel (19 Gene ^A) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> NPM1 quantitativ <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> AML Rezidiv ^A <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> PML-RARA quantitativ <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> CEBPA <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> FLT3 <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> FLT3 <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> weitere Mutationen, Verlauf <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> PML-RARA <i>Express 1)</i>

ALL, Diagnose <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>	ALL, Verlauf <i>Material: 20 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>
<input type="checkbox"/> ALL-Panel: BCR-ABL1, MLL-AF4, E2A-PBX1 <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 quantitativ <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> TEL-AML1 <i>Express 1)</i>	

CML, Diagnose <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>	CML, Verlauf <i>Material: 20 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>
<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 quantitativ <i>Express 1)</i>
	<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 Mutationen (TKI-Resistenz) <i>Express 1)</i>

MDS, CMML <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>	
<input type="checkbox"/> MDS prognostisches Panel: ASXL1, EZH2, RUNX1, TP53 <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> CMML Panel (10 Gene ^A) <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> MDS Mutationspanel (20 Gene ^A) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> SF3B1 (MDS RARS) <i>A-Post</i>

MYELOPROLIFERATIVE NEOPLASMIEN <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>	
<input type="checkbox"/> JAK2 V617F (PV) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> MPN Mutationspanel (15 Gene ^A) <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> JAK2 V617F → CALR → MPL (ET, PMF), Algorithmus <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> Mastozytose Panel: ASXL1, RUNX1, SRSF2 <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> CALR (ET, PMF) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> c-kit D816V <i>Express 1)</i>
<input type="checkbox"/> MPL W515 (ET, PMF) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> FIP1L1-PDGFRα (HES, CEL) <i>Express 1)</i>

POLYGLOBULIE <i>Material: 10 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> EPO-Rezeptor Mutationen ^E <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> VHL Mutationen ^E <i>A-Post</i>

CLL / B-ZELL-NEOPLASMIEN <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>	
<input type="checkbox"/> TP53 (CLL und andere) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> BRAF V600E (Haarzelleukämie) <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> IgVH Mutationsstatus (CLL) (<i>nur EDTA-Blut</i>) <i>Express 1)</i>	<input type="checkbox"/> MYD88 L265P (Morbus Waldenström) <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> CLLU1 (CLL vs Mantelzell-Lymphom) <i>Express 1)</i>	
<input type="checkbox"/> BCL1-IgH / t(11;14) (Mantelzell-Lymphom) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> IgH Rearrangement (Klonalität) <i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> BCL2-IgH / t(14;18) (Follikuläres Lymphom) <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> TCRγ Rearrangement (Klonalität) <i>A-Post</i>

THROMBOSERISIKOFAKTOREN <i>Material: 2 ml EDTA Blut</i>	WEITERE ANALYSEN
<input type="checkbox"/> Faktor V Leiden R506Q ^E <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> Asservieren
<input type="checkbox"/> Faktor II (Prothrombin 20210G>A) ^E <i>A-Post</i>	<input type="checkbox"/> Andere(Anfrage 031 632 03 09)

Express 1) Freitag und Wochenende: Versand in 2 PAXgene Röhrchen (beim AML Diagnose Panel zusätzlich ein EDTA Röhrchen)

^A AML Diagnose Panel	AML1-ETO, BCR-ABL1, CBFb-MYH11, PML-RARA, EVI1, ASXL1, CEBPA, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, NPM1, RUNX1, TP53
^A AML Mutationspanel	ASXL1, BRAF, CBL, CEPBA, DNMT3A, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, TET2, TP53, WT1
^A AML Rezidiv	AML1-ETO, CBFb-MYH11, PML-RARA, EVI1, ASXL1, CEBPA, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, KIT, NPM1, RUNX1, TP53
^A MDS Mutationspanel	ASXL1, CBL, CEPBA, DNMT3A, ETV6, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
^A CMML	ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2
^A MPN Panel	ASXL1, CBL, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, MPL, SF3B1, SRSF2, SOCS1, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2

^E Die Analyse von konstitutionellen Mutationen unterliegt dem Gengesetz. Der zuweisende Arzt verpflichtet sich, das Einverständnis des Patienten eingeholt zu haben.

Vorliegendes Material wird anonymisiert für allfällige Zusatzuntersuchungen, zur internen Q-Kontrolle oder zu Forschungszwecken im Zusammenhang mit der Erkrankung des Patienten verwendet und bis zu mehreren Jahren aufbewahrt. Der zuweisende Arzt ist verpflichtet, den Patienten zu informieren und sein Einverständnis dafür einzuholen.

ANFORDERUNG

Patient: Name, Vorname, Geburtsdatum, Geschlecht, Adresse

HEREDITÄRE ERKRANKUNGEN

Die Analyse von konstitutionellen Mutationen unterliegt dem Gengesetz. Der zuweisende Arzt verpflichtet sich, das Einverständnis des Patienten eingeholt zu haben.

Vorliegendes Material wird anonymisiert für allfällige Zusatzuntersuchungen, zur internen Q-Kontrolle oder zu Forschungszwecken im Zusammenhang mit der Erkrankung des Patienten verwendet und bis zu mehreren Jahren aufbewahrt. Der zuweisende Arzt ist verpflichtet, den Patienten zu informieren und sein Einverständnis dafür einzuholen.

Die Zusammensetzung der Genpanels ist am Schluss der Seite aufgelistet

Familiäre Neoplasien und diverse zusätzliche Gene	
<i>Material: 10 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Germline Panel Neoplasien (und isolierte Gene)	<i>A-Post</i>
Hämostase/ Thrombozytopathien	
<i>Material: 10 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Thrombozytopenie/Thrombozytopathie	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Gerinnung und Fibrinolyse	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Thrombophilien	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Thrombotische Mikroangiopathien (TMA)	<i>A-Post</i>
Hereditäre Zytopenien und Bone Marrow Failure	
<i>Material: 10 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Fanconi Anämie	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Diamond-Blackfan Anämie	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Telomerase Störungen (BMF)	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Hereditäre Anämien	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Hereditäre Neutropenien	<i>A-Post</i>
Erythrozytäre Störungen	
<i>Material: 10 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Hämoglobinopathie	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Porphyrie	<i>A-Post</i>
<input type="checkbox"/> Hereditäre Sphärozytose	<i>A-Post</i>

Genpanels

Germline Panel Neoplasien (und isolierte Gene)	<i>ANKRD26, BPGM, DDX41, EGLN1/PHD2, EPAS1/HIF2A, EPOR, ETV6, FAS, FASLG, GATA2, JAK2, KRAS, MPL, PIGA, POT1, PRF1, RUNX1, TERF2IP, THPO, TP53, UNC13D, VHL</i>
Thrombozytopenie/Thrombozytopathie	<i>ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, CYCS, DTNBP1, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, GATA1, GF11B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LYST, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, ORAI1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, RASGRP2, RBM8A, RUNX1, STIM1, STXB2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, VIPAS39, VPS33B</i>
Gerinnung und Fibrinolyse	<i>F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F3, F5, F7, FGA, FGB, FGG, GGCX, HRG, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINF2, VWF, VKORC1</i>
Thrombophilien	<i>PLAT, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1</i>
Thrombotische Mikroangiopathien (TMA)	<i>ADAMTS13, CD46, C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD</i>
Fanconi Anämie	<i>BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4</i>
Diamond-Blackfan Anämie	<i>RPL11, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS7, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26</i>
Telomerase Störungen (BMF)	<i>ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, SRP72, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53</i>
Hereditäre Anämien	<i>AMN, ATRX, CDAN1, CUBN, G6PD, GPI, KCNA4, PGK1, PKLR, SEC23B, SLC11A2, TCN2, TMRSS6, TPI1</i>
Hereditäre Neutropenien	<i>AK2, CSF3R, ELANE/ELA2, G6PC3, GF11, HAX1, LAMTOR2/MAKPPIP (p14), WAS</i>
Hämoglobinopathie	<i>HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HBQ1, HBZ</i>
Porphyrie	<i>ALAS2, FECH, HMBS, UROS</i>
Hereditäre Sphärozytose	<i>ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB</i>