



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

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

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
e-mail: mol.diag@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"/> MDS <input type="checkbox"/> MPN <input type="checkbox"/> PV <input type="checkbox"/> ET <input type="checkbox"/> PMF <input type="checkbox"/> HES <input type="checkbox"/> Mantelzell-Lymphom <input type="checkbox"/> Follikuläres Lymphom
<input type="checkbox"/> Diagnose <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 DEN FOLGENDEN SEITEN

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"/> Myeloisches NGS Panel (Mutationen & Rearrangements) ^A	Express 1)	<input type="checkbox"/> AML1-ETO quantitativ	Express 1)
<input type="checkbox"/> Myeloisches NGS Panel (Mutationen) ^A	A-Post	<input type="checkbox"/> CBFβ-MYH11 quantitativ	Express 1)
<input type="checkbox"/> Myeloisches NGS Panel (Rearrangements) ^A	Express 1)	<input type="checkbox"/> NPM1 quantitativ	Express 1)
<input type="checkbox"/> CEBPA	A-Post	<input type="checkbox"/> PML-RARA quantitativ	Express 1)
<input type="checkbox"/> FLT3 (ITD & TKD Mutationen)	Express 1)	<input type="checkbox"/> FLT3 (ITD & TKD Mutationen)	Express 1)
<input type="checkbox"/> PML-RARA	Express 1)	<input type="checkbox"/> IDH1 (R132C & R132H), IDH2 (R140Q)	A-Post
<input type="checkbox"/>	Express 1)	<input type="checkbox"/> weitere Mutationen, Verlauf	A-Post
		<input type="checkbox"/> weitere Rearrangements, Verlauf	Express 1)
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"/> B-ALL-Panel: BCR-ABL1, MLL-AF4, E2A-PBX1	Express 1)	<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 quantitativ	Express 1)
<input type="checkbox"/> TEL-AML1	Express 1)		
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	Express 1)	<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 quantitativ	Express 1)
		<input type="checkbox"/> BCR-ABL1 Mutationen (TKI-Resistenz, ab 0.1% IS) Transkript.....	Express 1)
MDS, CMML <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>			
<input type="checkbox"/> Myeloisches NGS Panel ^A	A-Post	<input type="checkbox"/> CMML Panel (10 Gene ^B)	A-Post
<input type="checkbox"/> MDS prognostisches Panel: ASXL1, EZH2, RUNX1, TP53	A-Post	<input type="checkbox"/> SF3B1 (MDS RARS)	A-Post
MYELOPROLIFERATIVE NEOPLASMIEN <i>Material: 10 ml EDTA Blut oder 5 ml Knochenmark (EDTA oder Heparin)</i>			
<input type="checkbox"/> JAK2 V617F (PV)	A-Post	<input type="checkbox"/> Myeloisches NGS Panel ^A	A-Post
<input type="checkbox"/> JAK2 V617F → CALR → MPL (ET, PMF), Algorithmus	A-Post	<input type="checkbox"/> Mastrozytose Panel: ASXL1, KIT, RUNX1, SRSF2	A-Post
<input type="checkbox"/> CALR (ET, PMF)	A-Post	<input type="checkbox"/> KIT (D816V)	A-Post
<input type="checkbox"/> MPL W515 (ET, PMF)	A-Post	<input type="checkbox"/> FIP1L1-PDGFRα (HES, CEL)	Express 1)
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)	A-Post	<input type="checkbox"/> BRAF V600E (Haarzelleukämie)	A-Post
<input type="checkbox"/> IgVH Mutationsstatus (CLL) (nur EDTA-Blut)	Express 1)	<input type="checkbox"/> MYD88 L265P (Morbus Waldenström)	A-Post
<input type="checkbox"/> CLLU1 (CLL vs Mantelzell-Lymphom)	Express 1)		
<input type="checkbox"/> BCL1-IgH / t(11;14) (Mantelzell-Lymphom)	A-Post	<input type="checkbox"/> IgH Rearrangement (Klonalität)	A-Post
<input type="checkbox"/> BCL2-IgH / t(14;18) (Follikuläres Lymphom)	A-Post	<input type="checkbox"/> TCRγ Rearrangement (Klonalität)	A-Post
THROMBOSERISIKOFAKTOREN <i>Material: 2 ml EDTA Blut</i>		WEITERE ANALYSEN	
<input type="checkbox"/> Faktor V Leiden R506Q ^C	A-Post	<input type="checkbox"/> Asservieren	
<input type="checkbox"/> Faktor II (Prothrombin 20210G>A) ^C	A-Post	<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 Myeloisches NGS Panel	Vollständige Gene (17): ASXL1, BCOR, CALR, CEBPA, ETV6, EZH2, IKZF1, NF1, PHF6, PRPF8, RB1, RUNX1, SH2B3, STAG2, TET2, TP53, ZRSR2 Hotspot Gene (23): ABL1, BRAF, CBL, CSF3R, DNMT3A, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NPM1, NRAS, PTPN11, SETBP1, SF3B1, SRSF2, U2AF1, WT1 Rearrangements (325 mit folgenden Genen): ABL1, ALK, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, EGFR, ETV6, FGFR1, FGFR2, FUS, HMG2A, JAK2, KMT2A (MLL), MECOM, MET, MLLT10, MLLT3, MYBL1, MYH11, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, TCF3, TFE3 ^B CMML ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2
------------------------------------	--

^CDie 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. Bei Anforderung eines der folgenden Genpanels: bitte die Einverständniserklärung und einen medizinischen Bericht oder detaillierte klinische Angaben beilegen.

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.

Einverständniserklärung auf 4. Seite.

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

Genpanels

Germline Panel Neoplasien (und isolierte Gene)	ANKRD26, BPGM, DDX41, EGLN1/PHD2, EPAS1/HIF2A, EPOR, ETV6, FAS, FASLG, GATA2, JAK2, KRAS, MPL, PIGA, POT1, PRF1, RUNX1, TERF2IP, THPO, TP53, UNC13D, VHL
Thrombozytopenie/Thrombozytopathie	ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, CYCS, DTNBP1, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, GATA1, GFI1B, 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.
Gerinnung und Fibrinolyse	F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F3, F5, F7, FGA, FGB, FGG, GGCX, HRG, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINF2, VWF, VKORC1
Thrombophilien	PLAT, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1
Thrombotische Mikroangiopathien (TMA)	ADAMTS13, CD46, C3, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD
Fanconi Anämie	BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4
Diamond-Blackfan Anämie	RPL11, RPL26, RPL35A, RPL5, RPS7, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26
Telomerase Störungen (BMF)	ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, SRP72, TERC, TERT, TIN2, USB1, WRAP53
Hereditäre Anämien	AMN, ATRX, CDAN1, CUBN, G6PD, GPI, KCNA4, PGK1, PKLR, SBDS, SEC23B, SLC11A2, TCN2, TMPRSS6, TPI1
Hereditäre Neutropenien	AK2, CSF3R, ELANE/ELA2, G6PC3, GFI1, HAX1, LAMTOR2/MAPBPIP (p14), SAMD9L, WAS
Hämoglobinopathie	HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HBO1, HBZ
Hereditäre myeloische Neoplasien	CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, KRAS, PRF1, RUNX1, TP53
Porphyrie	ALAS2, FECH, HMBS, UROS
Hereditäre Sphärozytose	ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB
Hereditäre Polyglobulie	EGLN1/PHD2, EPAS1/HIF2A, EPOR, JAK2, VHL

Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen

Hämatologische Molekulare Diagnostik UKH-HZL

Name: _____ Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchungsmethoden aufgeklärt wurde.

Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analyse:

NGS Panel _____

Ihre Probe und die erhobenen Daten können auch für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden.

Wenn Sie grundsätzlich mit der Teilnahme an einer wissenschaftlichen Studie einverstanden sind, können Sie dies hier kundtun. Wir werden Sie dann gegebenenfalls für die genaueren Angaben kontaktieren. Dieses grundsätzliche Interesse beinhaltet noch kein Einverständnis für die Teilnahme an einer konkreten wissenschaftlichen Studie.

Prinzipiell bin ich damit einverstanden, dass mein Untersuchungsmaterial und die erhobenen Daten anonymisiert für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können.

Ja Nein

Unterschrift: _____ Ort und Datum: _____

(Eltern / rechtlicher Vertreter wo nötig)

Aufklärender Arzt

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäß dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name: _____ Vorname: _____

Ort und Datum: _____ Stempel: