

Patientenetikett (hier platzieren ⇅)

Kostenstellenetikett

Bitte beachten Sie die Hinweise zur
Präanalytik auf der Rückseite
bzw. Folgeseite

AML Erstdiagnostik Typisierung: 7-10ml EDTA PB/5ml KM

Chromosomales Translokations-Panel inkl.¹
PML::RARA t(15;17)^{1A} BCR::ABL1 t(9;22)
RUNX1::RUNX1T1 t(8;21) DEK::NUP214 t(6;9)
CBFB::MYH11 inv(16) KMT2A Fusionsgene

AML Gen-Panel (inkl. IDH1/2, FLT3, CEBPA, KMT2A-PTD, AML-MR Gene)²
WT1 Expression quantitativ

FLT3 ITD / FLT3 TKD Mutationen (D835/I836)

AML Verlauf (MRD)

(Ggf. Auswahl des korrekten MRD-Markers
gemäß Initialbefund durch das ZIMCL)

WT1 Expression quantitativ

NPM1 Mutation A quantitativ

NPM1 Mutation B quantitativ

NPM1 Mutation D quantitativ

FLT3 ITD / FLT3 TKD Mutationen (D835/I836)

IDH1 (R132C/H) / IDH2 Mutationen (R140Q/R172K)

PML::RARA bcr1 t(15;17) quantitativ

PML::RARA bcr3 t(15;17) quantitativ

RUNX1::RUNX1T1 t(8;21) quantitativ

CBFB::MYH11 A inv(16)/t(16;16) quantitativ

Chromosomales Translokations-Panel (Fusionsgene qualitativ)¹

10ml EDTA/5ml KM

Akute lymphatische Leukämien

7-10ml EDTA PB/5ml KM

Chromosomales Translokations-Panel inkl.¹

BCR::ABL1 t(9;22) TCF3::PBX1 t(1;19)
KMT2A::AFF1 t(4;11) TCF3::HLF t(17;19)
ETV6::RUNX1 t(12;21) SIL::TAL1 del(1)(p32)

BCR::ABL1 t(9;22) qualitativ/quantitativ^{1B}

ALL Gen-Panel³ (bei pos. Klonalitätsnachweis)

Klonalitätsanalyse (IGR/TCR) gemäß Immunphänotyp

B-Zell Neoplasien (B-NHL)

7-10ml EDTA PB/5ml KM

NHL Gen-Panel⁴ (bei pos. Klonalitätsnachweis)

Immunglobulin-Gen-Rearrangement (Euroclonality Workflow³)

BCL1::IgH t(11;14) (MZL, CLL, SMZL, MM)

BCL2::IgH t(14;18) (FL, DLBCL)

Myelom/Mb. Waldenström (LPL):

MYD88 L265P Mutation

Myelom/Waldenstr. Gen-Panel (inkl. MYD88, CXCR4)⁵

Chronisch lymphatische Leukämie (CLL):

CLL Gen-Panel (inkl. TP53, NOTCH1, SF3B1)⁶

IGHV SHM-Status (bei pos. Klonalitätsnachweis)

Haarzell Leukämie:

BRAF V600E Mutation

NHL Gen-Panel (inkl. BRAF, MAP2K1)⁴

IGHV SHM-Status (IGHV4-34 Subset; bei pos. Klonalitätsnachweis)

T-Zell Neoplasien (T-NHL)

7-10ml EDTA PB/5ml KM

TCR Gen-Rearrangement (gem. Euroclonality Workflow)

NHL Gen-Panel (inkl. STAT3, STAT5B bei pos. Klonalitätsnachweis)⁴

Untersuchungsmaterial o Periph. Blut (EDTA) o Knochenmark (EDTA)

Abnahmedatum: o Periph. Blut (cfDNA) o DNA o Anderes

Diagnose/Medikation/Fragestellung: (*bitte ausfüllen*)

Name/Telefon f. Rückfragen:

MPN Erstdiagnostik

7-10ml EDTA PB/5ml KM

Verdachtsdiagnose (*bitte ausfüllen*) o ET o PV o PMF o CML o CNL

MPN-Basispanel (inkl. BCR-ABL, JAK2, CALR, MPL)

BCR::ABL1 t(9;22) qualitativ^{1B}

JAK2 V617F Mutation (PV, ET, PMF)

JAK2 Ex.12 Mutationen (PV, PMF)

Calretikulin Ex. 9 Mutationen (ET, PMF)

MPL W515L/K Mutationen (ET, PMF)

MPN Verlaufskontrollen

10ml EDTA PB

Aktuelle Therapie: (*bitte ausfüllen*)

BCR::ABL1 M(p210)-bcr t(9;22) quantitativ (internat. Scale)

BCR::ABL1 m(p190)-bcr t(9;22) quantitativ

ABL-Tyrosinkinasedomäne Mutationen (TKI-Resistenz)

JAK2 V617F Mutation quantitativ

Myelodysplastische Neoplasien²

MDS Gen-Panel (inkl. SF3B1, TP53, IPSS-M Gene u.a.)

Aplast. Anämie/PNH Gen-Panel (inkl. PIGA, BCOR, BCORL1)

VEXAS Syndrom Gen-Panel (inkl. UBA1, KMT2A, DNMT3A, TET2)

MDS/MPN / CMML

MDS/MPN Gen-Panel⁸

Eosinophilie / Mastozytose

7-10ml EDTA PB/5ml KM

KIT D816V Mutation

FIP1L1::PDGFRA del(4)

ETV6::PDGFRB t(5;12)

Mastozytose Gen-Panel (inkl. KIT, TET2, U2AF1, JAK2)⁷

Molek. Tumormarker (Liquid Biopsy) (2 PB-Spezialröhrchen nötig!^{9A})

Vorbek. Mutationen: (*bitte ausfüllen*)

EGFR (T790M, L858R, Ex. 19 Del.) (NSCLC, CRC)

BRAF V600E Mutationsnachweis (Melanom, NSCLC, CRC, SD-Ca)

MYD88 L265P Mutationsnachweis (PZNSL u.a.)

KRAS G12C Mutationsnachweis (Lungen-Ad.Ca, NSCLC, CRC)

Erweitertes ctDNA NGS Panel^{9B} (Lungen-Ca, CRC u.a.)

Pharmakogenetische Analysen (Genotyp/Ther.) 3-5ml EDTA PB

Aktuelle Therapie: (*bitte ausfüllen*)

TPMT (*2, *3A, *3B, *3C / Azathioprin, 6-MP)

DPD (*2A, *13, D949V, HP B3 / 5-FU)

CYP2C9 (*2, *3 / Sildenafil, Warfarin, Doxepin, Fluoxetin)

CYP2C19 (*2, *3, *17 / Mavacamten, Clopidogrel, Venlafaxin, Doxepin)

CYP3A4/A5 (A4*22, A5*3 / CyclosporinA, Tacrolimus, Trazodon)

SLCO1B1 (*5 / Statin-induzierte Myolyse)

UGT1A1 (*28 / Sacituzumab-Govitecan, Irinotecan)

MTHFR (C677T, A1298C / Methotrexat)

Hereditäre Erkrankungen

3-5ml EDTA PB

Einverständniserklärung erforderlich ⇨ zimcl.tirol-kliniken.at

Thrombophilie-Mutationsanalyse (Faktor V und Faktor II)

Fibrinogen Gensequenzierung (FGA, FGB, FGG)

HLA DQ2/DQ8 (Zöliakie)

HLA-B27 (M. Bechterew; M. Reiter, Psoriasis. Arthr.)

HFE (H63D, C282Y, S65C) (Hämochromatose)

ApoE E2,E3,E4 (Hyperlipidämie, Mb. Alzheimer)

Präanalytische Hinweise zur Einsendung:

Die zulässigen Materialien sowie die Mindestprobenmengen sind nachfolgend bei den jeweiligen Analysenkategorien angeführt. Für jede der Analysenkategorien muss ein eigenes Röhrchen eingesandt werden.

Hämato-Onkologische Analysen:

EDTA PB: 7-10ml oder EDTA/Heparin-KM: 5ml

Zur Einhaltung unserer Qualitätsvorgaben muss die Einsendung des Untersuchungsmaterials (PB/KM) innerhalb von 24h nach Gewinnung bei Raumtemperatur erfolgen. Es ist keine Einverständniserklärung erforderlich. Bei der Verdachtsdiagnose „Akute Leukämie“ bzw. der Anforderung „Chromosomales Translokationsscreening“ erfolgt die Auswahl der geeigneten Analysen/Methoden gemäß Fragestellung in Zusammenschau mit erhobenem Immunphänotyp, übermittelten Befunden sowie der klinischen Angaben. Im Bedarfsfall wird Rücksprache gehalten.

Pharmakogenetische Analysen: EDTA PB: 3-5ml

Die Einsendung des Untersuchungsmaterials (PB) sollte innerhalb von 24h nach Gewinnung bei Raumtemperatur erfolgen. Es ist keine Einverständniserklärung erforderlich. Wir sind stets bemüht, Ergebnisberichte in verständlicher und für den Einsender nachvollziehbarer Form abzufassen. Aus diesem Grund ersuchen wir um korrekte und vollständige Angabe der verabreichten Medikamente sowie der aktuellen Problematik (Dosierungsbedarf, Angaben zu inadäquaten Wirkstoffspiegeln).

Analysen hereditärer Erkrankungen: EDTA PB: 3-5ml

Die Einsendung des Untersuchungsmaterials (PB) sollte innerhalb von 24h nach Gewinnung bei Raumtemperatur erfolgen. Gemäß österreichischem Gentechnikgesetz dürfen diese Analysen nur nach Aufklärung des Patienten und gleichzeitigem Vorliegen einer schriftlichen Einverständniserklärung durchgeführt werden. Das entsprechende Formular (Patienteninformation und Einverständniserklärung) können Sie unter zimcl.tirol-kliniken.at abrufen oder in gedruckter Form im ZIMCL unter DW 24084 anfordern. Das ausgefüllte und unterschriebene Formular muss gemeinsam mit der Probe übermittelt werden. **Der fertige Befund ergeht ausschließlich per Post an den aufklärenden und zuweisenden Arzt!** Wir weisen darauf hin, dass telefonische Befundauskünfte sowie eine Übertragung des schriftlichen Befundes per Fax oder e-mail unzulässig sind. Untersuchungsmaterialien, welche ohne entsprechende EV-Erklärung einlangen, dürfen nicht bearbeitet werden und werden daher entsorgt.

9A Liquid Biopsy / molek. Tumormarker: 2 Spezialmonovetten (Paxgene od. Streck Cell-Free DNA Monovette, 10ml); Einsendung innerhalb von 24h nach Gewinnung bei Raumtemperatur; Monovetten im Ausnahmefall nach Rücksprache im ZIMCL erhältlich

9B Erweitertes ctDNA NGS Panel (Gene +ggf. InDel/CNV/Fusionen)

ABL1, AKT1, AKT2, ALK (+Fusionen), APC, AR, ARAF, BRAF, BRCA1, BRCA2, CCND1, CCND2, CCND3, CD274, CDK4, CDK6, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, DDR2, DPYD, EGFR (+InDel/CNV), ERBB2 (+InDel/CNV), ESR1, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2 (+Fusionen), FGFR3 (+Fusionen), FLT1, FLT3, FLT4, GATA3, GNA11, GNAQ, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KEAP1, KIT (+InDel), KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET (+InDel/CNV), MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, NF2, NFE2L2, NRAS, NTRK1 (+Fusionen), PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA (+InDel), PIK3R1, PMS2, PTCH1, PTEN (+InDel), RAF1, RB1, RET (+Fusionen), RNF43, ROS1 (+Fusionen), SMAD4, SMO, STK11, TERT (Promoter), TP53 (+InDel), TSC1 (+InDel), TSC2, UGT1A1, VHL

Hinweis: Da im Rahmen der ctDNA-Diagnostik u.a. auch Varianten des hämatopoetischen Systems nachweisbar sein können, muss bei V.a. CHIP eine entsprechende Korrelation mit klinischen bzw. hämatologischen Befunden erfolgen. Für weiterführende Informationen (erfasste Targets, Nachweisgrenzen etc.) stehen Ihnen auch die Parameterdatenbank des ZIMCL sowie entsprechende Rundschreiben (<http://zimcl.tirol-kliniken.at>) zur Verfügung.

Anmerkung: Wir weisen darauf hin, dass im ZIMCL sowohl publizierte molekulare, für den jeweiligen Parameter optimierte und validierte Einzel-Methoden eingesetzt als auch breitgefächerte Panel-Analysen mittels Hochleistungsverfahren wie NGS (Next Generation Sequencing) durchgeführt werden. Methodisch bedingt kann es aufgrund unterschiedlicher Sensitivitäten und technischer Limitationen zu Abweichungen zwischen den eingesetzten Verfahren kommen.

1 Screening auf chromosomale Aberrationen

t(15;17)(q24;q21) PML::RARA ^{1A} del(1)(p32) SIL::TAL1
inv(16) p13;q22) CBFβ::MYH11 t(9;22)(q34;q11) BCR::ABL1 ^{1B}
t(8;21)(q22;q22) RUNX1::RUNX1T1 t(9;9)(q34;q34) SET::NUP214
t(9;11)(p22;q23) KMT2A::MLLT3 t(11;17)(q23;q12) ZBTB16::RARA
t(11;19)(q23;p13.3) KMT2A::ELL t(9;12)(q34;p13) ETV6::ABL1
t(16;21)(p11;q22) FUS::ERG t(5;12)(q33;p13) ETV6::PDGFRB
t(12;22)(p13;q11::12) ETV6::MN1 t(10;11)(p12;q23) KMT2A::MLLT10
t(6;9)(p23;q34) DEK::NUP214 t(1;11)(q21;q23) KMT2A::MLLT11
t(1;11)(p32;q23) KMT2A::EPS15 t(X;11)(q13;q23) KMT2A::FOXO4
t(6;11)(q27;q23) KMT2A::AFDN t(11;17)(q23;q21) KMT2A::MLLT6
t(1;19)(q23;p13) TCF3::PBX1 t(3;21)(q26;q22) RUNX1::MECOM
t(12;21)(p13;q22) ETV6::RUNX1 t(5;17)(q35;q12) NPM1::RARA
t(11;19)(q23;p13.3) KMT2A::MLLT1 t(3;5)(q25.1;q35) NPM1::MLF1
t(4;11)(q21;q23) KMT2A::AFF1 t(3;21)(q26;q22) RUNX1::MDS1/EVI1
t(17;19)(q22;p13) TCF3::HLF

1A Erfasste PML::RARA Bruchpkt.

PML::RARA t(15;17) bcr1 L-Form,
PML::RARA t(15;17) bcr2 V-Form
PML::RARA t(15;17) bcr3 S-Form

1B Erfasste BCR::ABL1 Bruchpkt.

t(9;22) BCR::ABL1 m-bcr, P190
t(9;22) BCR::ABL1 M-bcr, P210
t(9;22) BCR::ABL1 μ-bcr, P230

2 AML/MDS Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ABL1 (4-9), ASXL1 (9,11,12,14), BCOR (alle), BCORL1 (alle), BRAF (11,15), CALR (9), CBL (8,9), CEBPA (alle), CSF3R (alle), DNMT3A (alle), ETNK1 (alle), ETV6(alle), EZH2(alle),FLT3 (13-15,20), GATA2 (alle), GNB1 (alle), HRAS (2,3), IDH1 (4), IDH2 (4), JAK2 (alle), KIT (2,8-11,13,17,18), KMT2A (alle), KMT2A-PTD, KRAS (2,3), MPL (10), NF1 (alle), NPM1 (10,11), NRAS (2,3), PHF6 (alle), PIGA (alle), PPM1D (alle), PRPF8 (alle), PTPN11 (3,7-13), RUNX1 (alle), SETBP1 (4), SF3B1 (10-16), SRSF2 (1), STAG2 (alle), TET2 (alle), TP53 (2-11), UBA1 (alle), U2AF1 (2,6), WT1 (6-10), ZRSR2 (alle).

3 ALL Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ABL1 (4-9), ATM (alle), BCL2 (alle), BCL6 (8,9), BIRC3 (alle), BRAF (11,15), CREBBP (26-27), CXCR4 (alle), ETV6 (alle), FLT3 (13-15,20), HRAS (2,3), JAK2 (alle), KMT2A (alle), KRAS (2,3), MYC (alle), NOTCH1 (26-27,34), NRAS (2,3), STAT5B (15-16), PHF6 (alle), PIGA (alle), PPM1D (alle), PTPN11 (3,7-13), TP53 (2-11)

4 NHL Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ATM (alle), BCL2 (alle), BCL6 (8,9), BCOR (alle), BCORL1 (alle), BIRC3 (alle), BRAF (Exon 11,15), BTK (15), CREBBP (26-27), CXCR4 (alle), DNMT3A (alle), ETNK1 (alle), ETV6 (alle), EZH2 (alle), GNB1 (alle), IDH1 (4), IDH2 (4), KMT2A (alle), KRAS (2,3), MAP2K1 (alle), MYC (alle), MYD88 (alle), NF1 (alle), NRAS (2,3), NOTCH1 (26-27,34), NOTCH2 (26-28,34), PHF6 (alle), PIGA (alle), PPM1D (alle), PRPF8 (alle), PTPN11 (3,7-13), SF3B1 (10-16), STAG2 (alle), STAT3 (20-21), STAT5B (15-16), TET2 (alle), TP53 (2-11).

5 Myelom/Waldenström Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ATM (alle), BCL2 (alle), BCL6 (8,9), BIRC3 (alle), BRAF (11,15), BTK (15), CXCR4 (alle), EZH2 (alle), IDH1/2 (4), KMT2A (alle), KRAS (2,3), MAP2K1 (alle), MYC (alle), MYD88 (alle), NF1 (alle), NRAS (2,3), SF3B1 (10-16), PHF6 (alle), PTPN11 (3,7-13), TP53 (2-11), BCL1 t(11;14)

6 CLL Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ATM (alle), BCL2 (alle), BCL6 (8,9), BIRC3 (alle), BTK (15), BRAF (11,15), ETV6 (alle), KMT2A (alle), KRAS/NRAS(2,3), MYC (alle), MYD88 (alle), NOTCH1 (26-27,34), PHF6 (alle), PRPF8 (alle), SF3B1 (10-16), TP53 (2-11)

7 Mastozytose Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ASXL1 (9,11,12,14), CBL (8,9), DNMT3A (alle), ETV6 (alle), EZH2 (alle), FLT3 (13-15,20), GATA2 (alle), IDH2 (4), JAK2 (alle), KIT (2,8-11,13,17,18), KMT2A (alle), KRAS (2,3), NPM1 (10,11), NRAS (2,3), RUNX1 (alle), SETBP1 (4), SF3B1 (10-16), SRSF2 (1), TET2 (alle), U2AF1 (2,6)

8 MDS/MPN Gen-Panel (Gene/Exon-Nr.)

ASXL1 (9,11,12,14), BCOR (alle), BCORL1 (alle), CALR (9), CBL (8,9), CSF3R (alle), DNMT3A (alle), EZH2 (alle), GATA2 (alle), IDH1 (4), IDH2 (4), JAK2 (alle), KMT2A (alle), KRAS (2,3), MPL (10), NF1 (alle), NPM1 (10,11), NRAS (2,3), PHF6 (alle), PTPN11 (3,7-13), RUNX1 (alle), SETBP1 (4), SF3B1 (10-16), STAG2 (alle), SRSF2 (1), TET2 (alle), TP53 (2-11), U2AF1 (2,6), ZRSR2 (alle)