

**UNTERSUCHUNGS-AUFTRAG**

**FNR:**

**ANR:**

**Materialannahme:** Montag bis Freitag, nach telefonischer Anmeldung auch Samstag möglich. Das Material sollte innerhalb von **24 Stunden** im Labor eintreffen (Post-Express). Die Proben müssen bei Raumtemperatur gelagert und versandt werden.

Patientendaten/ Patientenaufkleber:		<i>Bitte Abrechnung ankreuzen:</i>
Name:	Rechnung an Einsender	
Geburtsdatum:	biol. Geschlecht: m/ w	§116
Straße:	Überweisung Ü-Schein beifügen*	* je ein Ü-Schein Nr. 10 für Zyto- und Molekulargenetik
Wohnort:	Privat	
Krankenversicherung:	Selbstzahler	
		<u>ambulant</u> <u>stationär</u>

BITTE FREI LASSEN

Material	Verdacht/Diagnose	erhaltene Therapie
<b>Entnahmedatum:</b> <b>Uhrzeit:</b> <input type="checkbox"/> Knochenmark <input type="checkbox"/> Heparin <input type="checkbox"/> peripheres Blut <input type="checkbox"/> EDTA <input type="checkbox"/> sonstiges: Hb (g/dl)    Leu (*10 <sup>3</sup> /µl)    Thro (*10 <sup>3</sup> /µl)	<input type="checkbox"/> Erstdiagnose <input type="checkbox"/> Verlauf <input type="checkbox"/> Rezidiv <input type="checkbox"/> Progress <input type="checkbox"/> ALL <input type="checkbox"/> AML <input type="checkbox"/> B-NHL <input type="checkbox"/> CLL <input type="checkbox"/> CML <input type="checkbox"/> HES/CEL <input type="checkbox"/> MDS <input type="checkbox"/> MDS/MPN <input type="checkbox"/> Mastozytose <input type="checkbox"/> MGUS/Myelom <input type="checkbox"/> MPN <input type="checkbox"/> T-NHL <input type="checkbox"/> sonstiges:	<input type="checkbox"/> nein <input type="checkbox"/> ja:  Tx Datum:

**Stufendiagnostik** (Knochenmark: 10-20ml Heparin/EDTA; peripheres Blut: je 10-30ml Heparin/EDTA, weiteres s.u.)

weitere Angaben:

<b>Zytogenetik</b> (Knochenmark: 10-20ml Heparin; peripheres Blut: 10-30ml Heparin)	Tel.: 0551/39-62077, Fax: 0551/39-13068239
<input type="checkbox"/> Chromosomenbänderungsanalyse	
<input type="checkbox"/> Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH), Analysespektrum Seite 3-4	<input type="checkbox"/> sonstiges:

<b>Molekulargenetik</b> (Knochenmark: 5-10ml EDTA; peripheres Blut: 10-30ml EDTA)	Tel.: 0551/39-62078, Fax: 0551/39-13068239
Chimärismusanalyse:	<input type="checkbox"/> vor Tx <input type="checkbox"/> nach Tx <input type="checkbox"/> Spender ( <input type="checkbox"/> m <input type="checkbox"/> w ) GRID:
Klonalitätsanalyse:	<input type="checkbox"/> B-Zell <input type="checkbox"/> T-Zell
Mutationsanalyse:	<input type="checkbox"/> Myeloisches Panel (MDS, MDS/MPN Overlap, CMML, AML, MF, CHIP) s. Seite 5
weitere Angaben:	<input type="checkbox"/> MPN-Panel (JAK2, CALR, MPL) <input type="checkbox"/> zusätzlich <i>BCR::ABL1</i> erwünscht
	<input type="checkbox"/> Eosinophilie-Panel (CEL/HES) (KIT, JAK2, STAT5B) <input type="checkbox"/> CNL (CSF3R)
	<input type="checkbox"/> Mastozytose (KIT D816V) <input type="checkbox"/> Hochrisikoprofil(SAR) Gen-Panel (SRSF2, ASXL1, RUNX1)
	<input type="checkbox"/> MGUS/Myelom-Panel (NRAS, KRAS, BRAF, TP53)    (Diagnostik nur aus KM möglich!)
	<input type="checkbox"/> CLL-Panel (NOTCH1, SF3B1, TP53; IGHV)
	<input type="checkbox"/> Immunozytom (MYD88, CXCR4) <input type="checkbox"/> MCL (TP53, NOTCH1, CDKN2A) <input type="checkbox"/> HZL (BRAF) <input type="checkbox"/> andere s. Seite 6
	<input type="checkbox"/> CML/ALL: <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 Erstdiagnose <input type="checkbox"/> BCR::ABL1 Verlauf ( <input type="checkbox"/> p210 <input type="checkbox"/> p190 <input type="checkbox"/> andere )
	Bestimmung von Resistenzmutationen (ALL, AML, CLL, CML, DLBCL, FL, MCL, MZL, MW) s. Seite 5-6
Minimale Resterkrankung/Verlauf:	<input type="checkbox"/> NPM1 (Typ <input type="checkbox"/> A <input type="checkbox"/> B <input type="checkbox"/> D <input type="checkbox"/> anderer) <input type="checkbox"/> RUNX1::RUNX1 <input type="checkbox"/> CBFβ::MYH11 <input type="checkbox"/> KMT2A-PTD (MLL) <input type="checkbox"/> PML::RARα (Typ bcr <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3)

Telefon Nr. ....

Fax Nr. ....

Anfordernde/r Arzt/Ärztin: .....

(für Rückfragen)

Datum und Unterschrift: .....

Download der Anforderungen für

Molekular- und Zytogenetik: <https://indigho.umg.eu/aerzte-einsender/anforderung-formulare/>

Bitte verwenden Sie für Immunphänotypisierung und Histologie die folgenden Formulare:

Immunphänotypisierung: <https://labor.umg.eu/bereiche/laborbereiche/haematologie/>

Histologie: <https://pathologie.umg.eu/aerzte-einsender/>

Stempel:

---

## Einverständniserklärung

---

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihr behandelnder Arzt/Ihre behandelnde Ärztin möchte eine Spezialuntersuchung des Blutes und/oder Knochenmarkes durchführen lassen. Aus dem eingesandten Material werden, je nach Anforderung, spezielle Untersuchungen durchgeführt. Dabei handelt es sich um mikroskopische Untersuchungen der Blut- und/oder Knochenmarkzellen (Morphologie), die Untersuchung der Oberflächeneigenschaften der Blut- und/oder Knochenmarkzellen (Durchflusszytometrie) und/oder die Untersuchungen der genetischen Eigenschaften der genannten Zellen. Hierzu zählen die Untersuchung der Chromosomen (Bänderungsanalyse), spezieller Abschnitte der Chromosomen (FISH-Analyse) oder der Gene (Molekulargenetik).

Die genetischen Veränderungen finden sich hierbei meist nur in den erkrankten Zellen und wurden im Laufe des Lebens erworben. Trotzdem können mit den angeforderten Untersuchungen eventuell zufällig auch angeborene Veränderungen entdeckt werden, welche mit Ihrer Blut-/oder Knochenmarkerkrankung in keinem Zusammenhang stehen, aber möglicherweise vererbt werden. Diese haben nicht in jedem Fall Krankheitswert für Sie oder Ihre Nachkommen. Sollten entsprechende Veränderungen gefunden werden, wird Sie Ihr behandelnder Arzt/Ihre behandelnde Ärztin über den Nachweis und die mögliche Bedeutung der Befunde aufklären.

Das eingesandte Material wird, sofern nach Durchführung der Untersuchungen noch Reste vorhanden sind, bei uns aufbewahrt. Sofern Sie einverstanden sind, können wir dieses Material für Forschungs- und/oder Entwicklungszwecke weiterverwenden. Im Falle wissenschaftlicher Auswertung können hierbei Ihre Krankheitsdaten in anonymisierter Form ebenfalls verwendet werden. Keinesfalls werden personenbezogene Daten wie Name, Adresse oder Geburtsdatum verwendet. Die Daten und Materialien können hierbei ggf. auch an wissenschaftliche Kooperationspartner weitergegeben werden. Auch hier werden ausschließlich anonymisierte Daten verwendet, so dass eine nachträgliche Identifizierung Ihrer Person nicht möglich ist. Sie können hiermit helfen, die Diagnostik und Therapie von Patienten mit Blut- oder Knochenmarkerkrankungen weiterzuentwickeln und zu verbessern. Für Ihr Einverständnis sind wir daher sehr dankbar. Alle Untersuchungsergebnisse unterliegen selbstverständlich der ärztlichen Schweigepflicht.

Mit der Durchführung der von meiner Ärztin/meinem Arzt empfohlenen Laboranalysen bin ich einverstanden:

Ja  Nein

Der Verwendung überschüssigen Materials sowie meiner Krankendaten (in anonymisierter Form) für wissenschaftliche Zwecke stimme ich zu:

Ja  Nein

---

Ort, Datum

---

Name (in Druckbuchstaben), ggf. Patientenaufkleber

---

Unterschrift

Zytogenetische Diagnostik: Verfügbare Analysen  
**FISH-Analysen für myeloische Neoplasien**

AML Standardpanel (n=15)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
3	MECOM (EV11)-Rearr. (3q26)	O
4	TET2 (4q24)	O
5	5p15/EGR1 (5q31)/RPS14(5q33)	O
6, 9	DEK::NUP214 / t(6;9)(p23;q34)	O
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	O
8, 20	CEP8/D20S108(20q12)/20qter(20q13)	O
8, 21	RUNX1::RUNX1T1 t(8;21)(q22;q22)	O
11	NUP98-Rearrangement (11p15)	O
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	O
12, 21	ETV6::RUNX1 t(12;21)(p13;q22)	O
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	O
15, 17	PML::RARA t(15;17)(q24;q21)	O
16	CBFB::MYH11 inv16(p13q22)	O
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	O
X, Y	CEPX/Y	O

MDS Standardpanel (n=13)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	O
3	MECOM (EV11)-Rearr. (3q26)	O
4	TET2 (4q24)	O
5	5p15/EGR1 (5q31)/RPS14(5q33)	O
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	O
8, 20	CEP8/20q12/20qter(20q13)	O
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	O
12, 21	ETV6(12p13) / RUNX1 (21q22)	O
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	O
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	O
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	O
X, Y	CEP X/Y	O
X	Xq12	O

MPN/CML/CMML Standardpanel (n=18)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	O
3	MECOM (EV11)-Rearr. (3q26)	O
4	TET2 (4q24)	O
4	PDGFRA (4q12)	O
5	5p15/EGR1 (5q31)	O
5	PDGFRB (5q33)	O
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	O
8	FGFR1 (8p11)	O
8, 20	CEP 8(cen8)/D20S108 (20q12)/20qter(20q13)	O
9	JAK2 (9p24)	O
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	O
9, 22	BCR::ABL1 t(9;22)(q34;q11)	O
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	O
12, 21	ETV6(12p13) / RUNX1 (21q22)	O
13	DLEU/ LAMP (13q14/13q34)	O
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	O
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	O
X, Y	CEP X/Y	O

O = bitte ankreuzen

**FISH-Analysen für lymphatische Neoplasien**

B-ALL Standardpanel (n=17)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1, 19	TCF3 (E2A)::PBX1 t(1;19)(q23;p13.3)	O
5	PDGFRB (5q33)	O
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	O
7	IKZF1 (7p12)/CDK6 (7q21)	O
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	O
8	MYC-Rearrangement (8q24)	O
9	PAX5-Rearrangement (9p13)	O
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	O
9	JAK2 (9p24)	O
9, 22	BCR::ABL1 t(9;22)(q34;q11)	O
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	O
12, 21	ETV6::RUNX1 t(12;21)(p13;q22)	O
14	IGH-Rearrangement (14q32)	O
14, 18	IgH::BCL2 t(14;18)(q32;q21)	O
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	O
X, Y	CRLF2-Rearr. (Xp22/ Yp11)	O
X, Y	CEP X/Y	O

T-ALL Standardpanel (n=16)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	O
5	TLX3-Rearrangement (5q35)	O
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	O
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	O
7	TRB-Rearrangement (7q34)	O
8	MYC-Rearrangement (8q24)	O
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	O
9, 22	BCR::ABL1 t(9;22)(q34;q11)	O
10, 11	PICALM::MLLT10 t(10;11)(p12;q14)	O
10	TLX1-Rearrangement (10q24)	O
11	SPI1-Rearrangement (11p11.2)	O
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	O
14	TCRA/D-Rearrangement (14q11)	O
14	IGH-Rearrangement (14q32)	O
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	O
X, Y	CEP X/Y	O

**FISH-Analysen für lymphatische Neoplasien**

B-Lymphom/NHL-Panel (n=18)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	ABL2-Rearrangement (1q25)	O
3	BCL6-Rearrangement (3q27)	O
4	TET2 (4q24)	O
5	5p15/EGR1 (5q31)	O
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	O
7	KMT2E (7q22)/ EZH2 (7q36)	O
8	MYC-Rearrangement (8q24)	O
11	11cen/ ATM (11q22.3)	O
11, 14	IgH::CCND1 t(11,14)(q13;q32)	O
12	12cen/ MDM2 (12q15)	O
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	O
14, 18	IgH::BCL2 t(14;18)(q32;q21)	O
14	IGH-Rearrangement (14q32)	O
17	TP53/ NF1 (17p13/17q11)	O
18	MALT1 (18q21)	O
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	O
22	IGL-Rearrangement (22q11)	O
X, Y	CEP X/Y	O

**FISH-Analysen für Plasmazellneoplasien**

Multiples Myelom/MGUS-Panel (n=14)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	O
4,14	IGH::FGFR3 t(4;14)(p16;q32)	O
5	D5S23/D5S721 (5p15.2)	O
8	MYC-Rearrangement (8q24)	O
9	CEP 9	O
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	O
11	11cen/ ATM (11q22.3)	O
11, 14	IGH::CCND1 t(11,14)(q13;q32)	O
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	O
14	IGH-Rearrangement (14q32)	O
14, 16	IGH::MAF t(14;16)(q32;q23)	O
15	CEP 15	O
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	O
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	O

T-NHL-Panel (n=18)		O
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	1p36/1q25	O
2	ALK-Rearrangement (2p23)	O
3	BCL6-Rearrangement (3q27)	O
3	TP63/TBL1XR1 (3q28/ 3q26)	O
6	DUSP22 (6p25)	O
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	O
7	TRB-Rearrangement (7q34)	O
8	MYC-Rearrangement (8q24)	O
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	O
10	TLX1-Rearrangement (10q24)	O
11	11cen/ ATM (11q22.3)	O
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	O
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	O
14	TCRA/D-Rearrangement (14q11)	O
14	TCL1A-Rearrangement (14q32)	O
17	TP53/ NF1 (17p13/17q11)	O
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	O
X, Y	CEP X/Y	O

Individuelle Anfragen können von uns auch nach Absprache bearbeitet werden Tel.: 0551/39-62077; Fax: 0551/39-13068239

## Molekulargenetische Diagnostik: Verfügbare Analysen

O = bitte ankreuzen

Rationale Diagnostik unter Berücksichtigung der 5. Ausgabe der WHO-Klassifikation hämatologischer Neoplasien (2022) und aktueller ICC-, ELN- und Onkopedia-Leitlinien

Myeloische Neoplasien und Klonale Hämatopoese (CHIP) - Analysierbare Gene (n=57)																	
ANKRD26	<input type="checkbox"/>	CBL	<input type="checkbox"/>	EPOR	<input type="checkbox"/>	GNAS	<input type="checkbox"/>	JAK2	<input type="checkbox"/>	MYD88	<input type="checkbox"/>	PHF6	<input type="checkbox"/>	SAMD9**	<input type="checkbox"/>	TET2	<input type="checkbox"/>
ABL1	<input type="checkbox"/>	CDKN2A	<input type="checkbox"/>	ETNK1	<input type="checkbox"/>	GNB1	<input type="checkbox"/>	JAK3	<input type="checkbox"/>	NF1	<input type="checkbox"/>	PPM1D	<input type="checkbox"/>	SAMD9L**	<input type="checkbox"/>	TP53	<input type="checkbox"/>
ASXL1	<input type="checkbox"/>	CEBPA	<input type="checkbox"/>	ETV6/TEL	<input type="checkbox"/>	HRAS	<input type="checkbox"/>	KIT	<input type="checkbox"/>	NOTCH1	<input type="checkbox"/>	PRPF8	<input type="checkbox"/>	SETBP1	<input type="checkbox"/>	UBA1*	<input type="checkbox"/>
BCOR	<input type="checkbox"/>	CSF3R	<input type="checkbox"/>	EZH2	<input type="checkbox"/>	IDH1	<input type="checkbox"/>	KMT2A/MLL	<input type="checkbox"/>	NPM1	<input type="checkbox"/>	PTPN11	<input type="checkbox"/>	SF3B1	<input type="checkbox"/>	U2AF1	<input type="checkbox"/>
BCORL1	<input type="checkbox"/>	CUX1	<input type="checkbox"/>	FLT3	<input type="checkbox"/>	IDH2	<input type="checkbox"/>	KRAS	<input type="checkbox"/>	NRAS	<input type="checkbox"/>	RAD21	<input type="checkbox"/>	SRSF2	<input type="checkbox"/>	WT1	<input type="checkbox"/>
BRAF	<input type="checkbox"/>	DDX41	<input type="checkbox"/>	GATA1	<input type="checkbox"/>	IKZF1	<input type="checkbox"/>	MPL	<input type="checkbox"/>	PDGFRA	<input type="checkbox"/>	RUNX1	<input type="checkbox"/>	STAG2	<input type="checkbox"/>	ZRSR2	<input type="checkbox"/>
CALR	<input type="checkbox"/>	DNMT3A	<input type="checkbox"/>	GATA2	<input type="checkbox"/>	* bei V. a. VEXAS-Syndrom; ** nur beim Keimbahnprädispositionspanel											

<b>Myelodysplastische Neoplasie (MDS)</b>	<input type="checkbox"/>
NGS-Gen-Panel [54 Gene, s. Seite 7]	<input type="checkbox"/>
FLT3*	<input type="checkbox"/>
KMT2A-PTD (MLL-PTD)*	<input type="checkbox"/>
Verlauf/Einzelgene/bekannte Marker:	

\* für die Berechnung des IPSS-M nach Bernard et al. (NEJM Evidence 2022)

<b>Akute myeloische Leukämie (AML) Erstdiagnose, Rezidiv/Progress</b>	<input type="checkbox"/>
NGS-Gen-Panel [52 Gene, s. Seite 7]	<input type="checkbox"/>
FLT3 <input type="checkbox"/>	NPM1 <input type="checkbox"/>
AML-Genfusionscreening, erfasst:	
RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO), BCR::ABL1, PICALM::MLLT10 (CALM::AF10), CBFβ::MYH11, NPM1::MLF1, KMT2A::MLLT3 (MLL::AF9), KMT2A::MLLT4 (MLL::AF6), KMT2A::ELL (MLL::ELL), DEK::NUP214 (DEK::CAN), PML::RARα, KMT2A-PTD (MLL-PTD)	

<b>Akute myeloische Leukämie (AML) (Verlauf/MRD-Diagnostik)</b>				
NPM1	Typ A <input type="checkbox"/>	Typ B <input type="checkbox"/>	Typ D <input type="checkbox"/>	andere: <input type="checkbox"/>
PML::RARα	Typ bcr1 <input type="checkbox"/>	bcr2 <input type="checkbox"/>	bcr3 <input type="checkbox"/>	
BCR::ABL1	Typ p210 <input type="checkbox"/>	p190 <input type="checkbox"/>	unbekannt <input type="checkbox"/>	
CBFβ::MYH11	<input type="checkbox"/>			
RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO)	<input type="checkbox"/>			
KMT2A-PTD (MLL-PTD)	<input type="checkbox"/>			
FLT3-ITD <input type="checkbox"/>	FLT3-TKD <input type="checkbox"/>			
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax)	<input type="checkbox"/>			
IDH1/2 bei V. a. IDH1/2-Inhibitor-Resistenz (z. B. Enasidenib, Ivosidenib)	<input type="checkbox"/>			
bei V. a. eine andere therapierelevante Resistenz bitten wir um tel. Rücksprache				
Einzelgene/bekannte Marker:				

<b>Myeloische Neoplasien mit Keimbahnprädisposition*</b>					NGS-Panel	<input type="checkbox"/>			
ANKRD26	<input type="checkbox"/>	CBL	<input type="checkbox"/>	CEBPA	<input type="checkbox"/>	DDX41	<input type="checkbox"/>	ETV6	<input type="checkbox"/>
GATA2	<input type="checkbox"/>	RUNX1	<input type="checkbox"/>	SAMD9	<input type="checkbox"/>	SAMD9L	<input type="checkbox"/>	TP53	<input type="checkbox"/>

\*nach WHO 2022; Khoury et al. 2022

<b>VEXAS-Syndrom</b>	UBA1	<input type="checkbox"/>
NGS-Gen-Panel [54 Gene, s. Seite 7]		<input type="checkbox"/>

<b>Myeloproliferative Neoplasien (MPN)</b>	
bei PV/Polyglobulie: JAK2	<input type="checkbox"/>
MPN-NGS-Panel: JAK2, CALR, MPL	<input type="checkbox"/>
BCR::ABL1	<input type="checkbox"/>
erweitertes NGS-Gen-Panel [49 Gene, s. Seite 7]	<input type="checkbox"/>

<b>Chronische myeloische Leukämie (CML)</b>	
BCR::ABL1 Erstdiagnose (qualitativ + quantitativ)	<input type="checkbox"/>
BCR::ABL1 Verlauf (quantitativ) Typ:	
Kinase-Domäne-Mutationen bei V.a. TKI-Resistenz	

<b>Myelodysplastische/myeloproliferative Neoplasie mit Neutrophilie (MDS/MPN-N) (aCML) Gen-Panel</b>	
MDS/MPN-N-NGS-Panel: ASXL1, CBL, CSF3R, ETNK1, SETBP1	<input type="checkbox"/>
erweitertes NGS-Gen-Panel [49 Gene, s. Seite 7]	<input type="checkbox"/>

<b>Chronische Neutrophilenleukämie (CNL)</b>	CSF3R	<input type="checkbox"/>
--	-------	--------------------------

<b>Hypereosinophilie NGS-Gen-Panel (HE, HES, CEL)</b>	
NGS-Panel: JAK2, KIT, STAT5B	<input type="checkbox"/>
BCR::ABL1	<input type="checkbox"/>
NGS-Gen-Panel inkl. Prognose-Mutationen (ASXL1, SRSF2, SF3B1, RUNX1, TET2, EZH2 oder CBL und andere) [49 Gene, s.oben]	<input type="checkbox"/>
T-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>

<b>Chronische Myelomonozytäre Leukämie (CMML)</b>	
NGS-Gen-Panel [52 Gene, s. Seite 7]	<input type="checkbox"/>

<b>Mastozytose</b>	
KIT D816V (KM und PB)	<input type="checkbox"/>
KIT (Exon 2-18) (aus KM bei KIT D816V Negativität)	<input type="checkbox"/>
"S/A/R" Hochrisikoprofil-Gen-Panel bei SM: SRSF2, ASXL1, RUNX1 (nach Schwaab et al. 2013)	<input type="checkbox"/>
Prognostisches-NGS-Panel: ASXL1, DNMT3A, NRAS, SRSF2, RUNX1 (nach Jawhar et al. 2015; Pardanani et al. 2019; Muñoz-González et al. 2019)	<input type="checkbox"/>

Individuelle Anfragen können von uns auch nach Absprache bearbeitet werden  
 Tel.: 0551/39-62078; Fax: 0551/39-13068239

O = bitte ankreuzen

Lymphatische Neoplasien - Analysierbare Gene (n=32)																	
ARID1A	<input type="checkbox"/>	BTK	<input type="checkbox"/>	DNMT3A	<input type="checkbox"/>	IDH2	<input type="checkbox"/>	KMT2A(MLL)	<input type="checkbox"/>	NOTCH1	<input type="checkbox"/>	PLCG2	<input type="checkbox"/>	STAT3	<input type="checkbox"/>	TP53	<input type="checkbox"/>
BCL2	<input type="checkbox"/>	CARD11	<input type="checkbox"/>	EZH2	<input type="checkbox"/>	IKZF1	<input type="checkbox"/>	KRAS	<input type="checkbox"/>	NRAS	<input type="checkbox"/>	RUNX1	<input type="checkbox"/>	STAT5B	<input type="checkbox"/>	U2AF2	<input type="checkbox"/>
BIRC3	<input type="checkbox"/>	CD79B	<input type="checkbox"/>	FLT3	<input type="checkbox"/>	JAK2	<input type="checkbox"/>	MYD88	<input type="checkbox"/>	PHF6	<input type="checkbox"/>	SF3B1	<input type="checkbox"/>	TET2	<input type="checkbox"/>	WT1	<input type="checkbox"/>
BRAF	<input type="checkbox"/>	CXCR4	<input type="checkbox"/>	HRAS	<input type="checkbox"/>	JAK3	<input type="checkbox"/>	NF1	<input type="checkbox"/>								

Lymphom-NGS-Gen-Panel						<input type="checkbox"/>				
BIRC3	<input type="checkbox"/>	CD79B	<input type="checkbox"/>	IDH2	<input type="checkbox"/>	NOTCH1	<input type="checkbox"/>	RUNX1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
BRAF	<input type="checkbox"/>	CXCR4	<input type="checkbox"/>	IKZF1	<input type="checkbox"/>	NRAS	<input type="checkbox"/>	SF3B1	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
BTK	<input type="checkbox"/>	DNMT3A	<input type="checkbox"/>	KRAS	<input type="checkbox"/>	PHF6	<input type="checkbox"/>	TET2	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
CARD11	<input type="checkbox"/>	HRAS	<input type="checkbox"/>	MYD88	<input type="checkbox"/>	PLCG2	<input type="checkbox"/>	TP53	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Mantelzelllymphom (MCL)	
NGS-Panel: TP53, CDKN2A, NOTCH1	<input type="checkbox"/>
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax)	<input type="checkbox"/>
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz: CARD11, BTK, BIRC3, PLCG2	<input type="checkbox"/>
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>

Akute lymphatische Leukämie (ALL)	
BCR::ABL1 (Erstdiagnose; qualitativ)	<input type="checkbox"/>
BCR::ABL1 (Erstdiagnose; Verlauf; qualitativ+quantitativ)	<input type="checkbox"/>
T-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>
NGS-Panel: Akute lymphatische Leukämie (T-ALL): DNMT3A, IKZF1, KRAS, NOTCH1, NRAS, PHF6, RUNX1	<input type="checkbox"/>
Kinase-Domäne-Mutationen bei V.a. TKI-Resistenz	<input type="checkbox"/>
<i>genetische Anomalien bei B-ALL siehe FISH-Analysen (Seite 7)</i>	

Follikuläres Lymphom (FL)	
NGS-Panel*: ARID1A, BCL2, CARD11, EZH2, TP53	<input type="checkbox"/>
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax)	<input type="checkbox"/>
CARD11 bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz	<input type="checkbox"/>
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>

\*Pastore et al., Lancet Oncology 2016

Lymphom/NHL	
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>
T-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>
Reife B-Zellneoplasien (B-NHL): Differenzierungs-Panel für reife B-Zellneoplasien	<input type="checkbox"/>
BRAF <input type="checkbox"/> CXCR4 <input type="checkbox"/> MYD88 <input type="checkbox"/> TP53 <input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL)	
NGS-Panel: BCL2, CD79B, MYD88, NOTCH1, STAT3, TP53	<input type="checkbox"/>
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz: CARD11, MYD88	<input type="checkbox"/>
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>

T-LGL-Leukämien und NK-LGL-Leukämien/"chronic lymphoproliferative disorders of NK-cells" (CLPD-NK)	
NGS-Panel: STAT3, STAT5B, TET2	<input type="checkbox"/>

Lymphoplasmazytisches Lymphom (Morbus Waldenström, Immunozytom)	
NGS-Panel: MYD88, CXCR4	<input type="checkbox"/>
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz: BTK, CARD11, CD79B, CXCR4	<input type="checkbox"/>
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>

T-Zell-Prolymphozytenleukämie (T-PLL)	
T-Zell-Klonalitätsnachweis (obligat: Onkopedia)	<input type="checkbox"/>
NGS-Panel: BCOR, DNMT3A, IDH2, JAK3, STAT3, STAT5B, TET2, TP53	<input type="checkbox"/>

Splenisches Marginalzonen Lymphom (SMZL)	
NGS-Panel: NOTCH1, TP53	<input type="checkbox"/>
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz: CARD11, PLCG2	<input type="checkbox"/>
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>

Chronische lymphatische Leukämie (CLL)	
B-Zell-Klonalitätsnachweis	<input type="checkbox"/>
IGHV-Mutationsstatus	<input type="checkbox"/>
Mutationsanalyse	<input type="checkbox"/>
TP53 <input type="checkbox"/> gemäß Onkopedia-Leitlinien	<input type="checkbox"/>
Prognostisches CLL-NGS-Panel nach Rossi et al. (Blood 2013): BIRC3, NOTCH1, SF3B1, TP53	<input type="checkbox"/>
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax u.a.)	<input type="checkbox"/>
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz (z. B. Ibrutinib, Acalabrutinib u.a.): BTK, BCL2, CARD11, PLCG2, TP53	<input type="checkbox"/>

Burkitt-Lymphom(BL)/Burkitt-Typ ALL	
TP53	<input type="checkbox"/>
<i>weitere Anomalien (u.a. MYC) siehe FISH-Analysen (S. 3)</i>	

Haarzellleukämie (HZL)	
BRAF	<input type="checkbox"/>

Plasmazellneoplasien (MGUS, Multiples Myelom)	
MM-NGS-Panel: BRAF, KRAS, NRAS, TP53	<input type="checkbox"/>
bei V. a. Lenalidomid-Resistenz bitten wir um telefonische Rücksprache	<input type="checkbox"/>

Individuelle Anfragen können von uns auch nach Absprache bearbeitet werden Tel.: 0551/39-62078; Fax: 0551/39-13068239

## Stufendiagnostik für MDS, AML, MPN, CMML, MDS/MPN, CLL, MM

Im Rahmen einer Stufendiagnostik erfolgt eine Abklärung entsprechend der jeweiligen Fragestellung/Diagnose/Verdachtsdiagnose unter Einsatz zytogenetischer und/oder molekulargenetischer Verfahren gemäß nationaler (z.B. Onkopedia) und internationaler Leitlinien der Fachgesellschaften und internationaler Klassifikationen (WHO 2022, ICC 2022). Hierbei beachten wir Wirtschaftlichkeit und Kosteneffizienz. Ggf. erfolgt eine gezielte Rücksprache mit dem Einsender/der Einsenderin.

Die Liste der in unserem myeloischen Genpanel enthaltenen Gene sowie weitere Analysen unseres Portfolios finden Sie auf unserem Anforderungsschein. Sollten Sie eine solche, abgestufte Diagnostik wünschen, können Sie diese umseitig anfordern. Selbstverständlich ist es aber auch möglich, einzelne Parameter, Methoden oder auch Panels separat anzufordern. Auf Seite 3-6 finden Sie hierfür die entsprechenden Auswahlmöglichkeiten für die FISH- (Seite 3-4) und Mutations- (Seite 5-6) Analysen. Sollten Sie diesbezüglich eine weitergehende Beratung wünschen, können Sie uns gerne kontaktieren.

Generelle Regel für die Gerinnungshemmung der Proben: Zytogenetik: Heparin; Molekulargenetik: EDTA

Tabelle 1: Vorschläge zur Stufendiagnostik

Stufe	MDS	AML	MPN	CMML	MDS/MPN - Overlapsyndrom	CLL	MM
1	CBA + FISH (MDS-Panel)	CBA + FISH (AML-Panel)	CBA + FISH (MPN-Panel)	CBA + FISH (CMML-Panel)	CBA + FISH (MDS/MPN-Panel)	CBA + FISH (CLL-Panel)	CBA + FISH (MM-Panel)
	54-Gen-Panel	52-Gen-Panel	MPN-NGS-Panel (JAK2, CALR, MPL)	52-Gen-Panel	49-Gen-Panel	B-Zell- Klonalität CLL-NGS-Panel	MM-NGS- Panel
	MLL-PTD*	Genfusions- screening					
	FLT3-ITD*	FLT3-ITD					
2	Keimbahnprädisposition**		ggf. BCR::ABL1 (PCR) 49-Gen-Panel	Keimbahnprädisposition**	Keimbahnprädisposition**	IGHV	-
3	-		Keimbahnprädisposition**	-	-	-	-

**Legende:**

CBA = Chromosomenbänderungsanalyse

FISH = Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

NGS = Next Generation Sequencing

IGHV = IGHV-Mutationsstatus

\* für die Berechnung des IPSS-M nach Bernard et al. (NEJM Evidence 2022)

Tabelle 2: Myeloisches NGS-Gen-Panel

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis)									
ABL1	CALR	CUX1	EZH2	HRAS	JAK3	MYD88	PPM1D	SETBP1	TP53
ASXL1	CBL	DNMT3A	FLT3	IDH1	KIT	NOTCH1	PTPN11	SF3B1	U2AF1
BCOR	CDKN2A	EPOR	GATA1	IDH2	KMT2A/MLL	NPM1	RAD21	SRSF2	WT1
BCORL1	CEBPA	ETNK1	GATA2	IKZF1	KRAS	NRAS	PDGFRA	STAG2	ZRSR2
BRAF	CSF3R	ETV6/TEL	GNAS	JAK2	MPL	PHF6	RUNX1	TET2	

52-Gen-Panel, Akute myeloische Leukämie (AML)									
49-Gen-Panel, myeloisch (Basis) + ANKRD26, DDX41, NF1 (WHO-konform)									

54-Gen-Panel, Myelodysplastische Neoplasie (MDS)									
49-Gen-Panel, myeloisch (Basis) + ANKRD26, DDX41, GNB1, NF1, PRPF8 (WHO- und IPSS-M-konform)									

\*\* Myeloische Neoplasien mit Keimbahnprädisposition, NGS-Panel, siehe Seite 5