



## Anforderungsschein zur Durchführung einer genetischen Analyse Typ 1 nach GTG

<p><b>Einsendender Arzt/Klinik</b> Name: _____ Klinik: _____ Adresse: _____ TelNr.: _____</p>	<p><b>Abrechnung</b> <input type="radio"/> Überweisungsschein <input type="radio"/> Rechnung ad Klinik <input type="radio"/> Privat</p>	<p><b>Material:</b> <input type="radio"/> EDTA-Blut <input type="radio"/> Knochenmark <input type="radio"/> _____</p> <p>Datum/Uhrzeit: _____</p>
<p><b>Patientendaten (Etikett)</b>          Familienname: _____ Vorname: _____ <b>Diagnose:</b> _____          Geburtsdatum: _____ Geschlecht: <input type="radio"/> ♂ <input type="radio"/> ♀ <input type="radio"/> _____          SV-Nr.: _____ <input type="radio"/> Erstdiagnose <input type="radio"/> Verlauf <input type="radio"/> Rezidiv          Adresse: _____ Familienanamnese: <input type="radio"/> pos <input type="radio"/> neg</p>		
<p style="text-align: center;"><b>Hämatologische Neoplasien</b></p> <p><b>Myeloische Neoplasien</b></p> <p><b>Myeloproliferative Neoplasien (MPN)</b></p> <p><b>Chronisch Myeloische Leukämie (CML)</b></p> <p><input type="radio"/> <i>BCR-ABL1</i> / t(9;22)(q34;q11) (FISH)  <input type="radio"/> <i>BCR-ABL1</i> / t(9;22)(q34;q11) (RTD-PCR, nur Major)  <input type="radio"/> <i>ABL1</i>-Mutationsanalyse (Sanger-Sequenzierung, NGS)</p> <p><b>BCR-ABL negative Myeloproliferative Neoplasien (ET, PV, PMF)</b></p> <p><input type="radio"/> <b>Diagnose und Verlauf (Stufe 1):</b>  <i>JAK2</i> (12,V617F)*, <i>CALR</i> (8-9)*, <i>MPL</i> (10)*</p> <p><input type="radio"/> <b>Diagnose und Verlauf (Stufe 2) bzw. Prognose:</b>          NGS-Panel mit 30 myeloischen Markergenen**</p> <p><b>Myelodysplastisches Syndrom (MDS) und Myelodysplastische/myeloproliferative Neoplasien (MDS/MPN)</b></p> <p><input type="radio"/> NGS-Panel mit 30 myeloischen Markergenen**</p> <p><input type="radio"/> <b>FISH-Panel MDS:</b>          5q31-Deletion (<i>CDC25C</i>, <i>EGR1</i>), 5q33-Deletion (<i>RPS14</i>), 7q22/ 7q36-Deletion bzw. Monosomie 7 (<i>KMT2E</i>, <i>CUL1-EZH2</i>, cen7), Trisomie 8 (cen8), 11q22-Deletion (<i>ATM</i>), 12p13-Deletion (<i>ETV6</i>) bzw. <i>ETV6</i>-Rearrangement, 13q14-Deletion (<i>RB1</i>, <i>DLEU</i>), 17p13-Deletion (<i>TP53</i>), 17q11-Deletion (<i>NF1</i>), Isochromosom 17, 20q12-Deletion (<i>PTPRT</i>, <i>MYBL2</i>), Y-Verlust (cenY)</p> <p><input type="radio"/> <b>FISH-Panel MDS/MPN overlap bzw. CMML:</b>          4q24-Deletion (<i>TET2</i>), 7q22/ 7q36-Deletion bzw. Monosomie 7 (<i>KMT2E</i>, <i>CUL1-EZH2</i>, cen7), Trisomie 8 (cen8), 12p13-Deletion (<i>ETV6</i>) bzw. <i>ETV6</i>-Rearrangement, 13q14-Deletion (<i>RB1</i>, <i>DLEU</i>), 17p13-Deletion (<i>TP53</i>), 17q11-Deletion (<i>NF1</i>), Isochromosom 17, 20q12-Deletion (<i>PTPRT</i>, <i>MYBL2</i>), Trisomie 21 (<i>RUNX1</i>), Y-Verlust (cenY)</p>	<p><b>Akute Myeloische Leukämie (AML)</b></p> <p><b>Rekurrente Translokationen (FISH):</b></p> <p><input type="radio"/> <i>PML-RARA</i> / t(15;17)(q24;q21)  <input type="radio"/> <i>RUNX1-RUNX1T1</i> / t(8;21)(q22;q22.1)  <input type="radio"/> <i>CBFB-MYH11</i> / inv(16) bzw. t(16;16)(p13.1;q22)  <input type="radio"/> <i>GATA2-MECOM</i> / inv(3) bzw. t(3;3)(q21;q26.2)  <input type="radio"/> <i>KMT2A</i>-Rearrangement (11q23)</p> <p><input type="radio"/> <b>FISH-Panel bei AML mit Myelodysplasie-assoziierten Veränderungen</b></p> <p><input type="radio"/> NGS-Panel mit 30 myeloischen Markergenen**</p> <p><b>Mastozytose und Systemische Mastozytose-assoziierte hämatologische Neoplasien (SM-AHN)</b></p> <p><input type="radio"/> <b>Diagnose:</b> <i>KIT</i> (2,9-11,13-15,17-18)*</p> <p><input type="radio"/> <b>Prognose:</b>          NGS-Panel mit 30 myeloischen Markergenen**</p> <p><b>Hypereosinophilie (exklusive lymphoproliferative Variante des HES/ T-Zell-assoziiertes HES)</b></p> <p><b>Mit Eosinophilie-assoziierte myeloische Neoplasien und Chronische Eosinophilenleukämie, nicht weiter spezifiziert (CEL, NOS):</b></p> <p><input type="radio"/> <i>BCR-ABL1</i> / t(9;22)(q34;q11) (FISH)  <input type="radio"/> <i>CBFB-MYH11</i> / inv(16) bzw. t(16;16)(p13.1;q22) (FISH)  <input type="radio"/> NGS-Panel myeloische Marker**</p> <p><input type="radio"/> <b>Myeloisch/lymphatische Neoplasie mit Eosinophilie und Rearrangement von <i>PDGFRA</i>, <i>PDGFRB</i>, <i>FGFR1</i> oder <i>JAK2</i> (FISH)</b></p> <p><b>Lymphatische Neoplasien</b></p> <p><b>Neoplasien der Vorläufer-B-Zellen</b></p> <p><b>B-Zell akute lymphatische Leukämie (B-ALL)</b></p> <p><input type="radio"/> <i>BCR-ABL1</i> / t(9;22)(q34;q11) (FISH)  <input type="radio"/> <i>BCR-ABL1</i> / t(9;22)(q34;q11) (RTD-PCR, nur Major)  <input type="radio"/> <i>ABL1</i>-Mutationsanalyse (Sanger-Sequenzierung, NGS)</p>	

\* mittels NGS erfasste Sequenzveränderungen bzw. Exons

\*\* SOPHIA GENETICS™ Myeloid Solution (erfasste Exons): *ABL1* (4-9), *ASXL1* (10,12,13), *BRAF* (15), *CALR* (9), *CBL* (8,9), *CEBPA* (all), *CSF3R* (all), *DNMT3A* (all), *ETV6* (all), *EZH2* (all), *FLT3* (13-15,20), *HRAS* (2,3), *IDH1* (4), *IDH2* (4), *JAK2* (all), *KIT* (2,8-11,13,17,18), *KRAS* (2,3), *MPL* (10), *NPM1* (10,11), *NRAS* (2,3), *PTPN11* (3,7-13), *RUNX1* (all), *SETBP1* (4), *SF3B1* (10-16), *SRSF2* (1), *TET2* (all), *TP53* (all), *U2AF1* (2,6), *WT1* (6-10), *ZRSR2* (all)

## Reifzellige B-Zell Neoplasien

### Chronisch Lymphatische Leukämie (CLL)

- Prognose (FISH und NGS, exklusive IGHV-Status):  
11q22-Deletion (*ATM*), Trisomie 12 (cen12), 13q14-Deletion (*RB1*, *DLEU1*), 17p13-Deletion (*TP53*), *TP53* (all)\*
- Ibrutinib-Resistenz: *BTK* (15)\*

### Haarzelleukämie (HCL)

- Diagnose bzw. DD zu varianter Form (HCL-v):  
*BRAF* (11,15)\*

### Hochmaligne B-Zell-Lymphome (HGBL)

- DD (FISH):  
*MYC*-Rearrangement (8q24), *BCL2*-Rearrangement (18q21), *BCL6*-Rearrangement (3q27)

### Burkitt-Lymphom (BL)

- Diagnose (FISH):  
Stufe 1: *IGH-MYC* / t(8;14)(q24;q32)  
Stufe 2: *MYC*-Rearrangement (8q24)
- DD Burkitt-like Lymphom, BLL-11q (FISH):  
11q23.3 Zugewinn/ 11q24.1-25 Verlust

### Follikuläres Lymphom (FL)

- Diagnose (FISH):  
*IGH-BCL2* / t(14;18)(q32;q21)
- Prognose (NGS):  
*EZH2* (Y646)\*, *TP53* (all)\*

### Mantelzell-Lymphom (MCL)

- Diagnose und Prognose (FISH und NGS):  
*IGH-CCND1* / t(11;14)(q13;q32), *TP53* (all)\*
- Prognose erweitert (FISH und NGS):  
17p13-Deletion (*TP53*), 9p21-Deletion (*CDKN2A*),  
*ATM* (8,9,12,17,26,34-36,39,50,54-56,59,61,63)\*, *NOTCH1* (26,27,34)\*

### Extranodales Marginalzonenlymphom (MALT)

- Diagnose (FISH):  
Stufe 1: *BIRC3-MALT1* / t(11;18)(q21;q21)  
Stufe 2: *IGH-MALT1* / t(14;18)(q32;q21)  
Stufe 3: *IGH*-Rearrangement (14q32)

### Multiples Myelom (MM)

- Prognose (FISH):  
Stufe 1: 1p32-Deletion (*CDKN2C*), 1q21-Zugewinn (*CKS1B*), 17p13-Deletion (*TP53*), *IGH*-Rearrangement (14q32), *MYC*-Rearrangement (8q24)  
Stufe 2 (bei *IGH*-Rearrangement): *IGH-FGFR3* / t(4;14)(p16;q32), *IGH-MAF* / t(14;16)(q32;q23), *IGH-MAFB* / t(14;20)(q32;q12), *IGH-CCND1* / t(11;14)(q13;q32), *IGH-CCND3* / t(6;14)(p21;q32), *IGH-MYC* / t(8;14)(q24;q32) (nur bei *MYC*-Rearrangement)
- Prognose erweitert (NGS):  
*BRAF* (11,15)\*, *KRAS* (2-4)\*, *NRAS* (2-4)\*, *TP53* (all)\*

## Lymphoplasmozytisches Lymphom (LPL) bzw. Morbus Waldenström

- Diagnose und Prognose (FISH und NGS):  
*MYD88* (L265P)\*, *CXCR4* (all)\*, *TP53* (all)\*,  
17p13-Deletion (*TP53*) (nur bei positivem NGS-Ergebnis)

## Reifzellige T-Zell Neoplasien

### T-Zell-Leukämie der großen granulierten Lymphozyten (T-LGL)

- *STAT3* (17-21)\*

## Solide Tumore

### Gynäkologische Tumore, Mamma- und Prostatatumore

#### Endometriumkarzinom

- Mikrosatelliteninstabilität (Fragmentanalyse)

#### Ovarialkarzinom

- *BRCA1* (all)\*, *BRCA2* (all)\*
- HRD-Status (derzeit auswärtig über Myriad Genetics)

#### Mammakarzinom

- *BRCA1* (all)\*, *BRCA2* (all)\*
- *PIK3CA* (2,5,7-8,10,14,19,21)\*

#### Prostatakarzinom

- *BRCA1* (all)\*, *BRCA2* (all)\*

### Gastrointestinale Tumore

- Mikrosatelliteninstabilität (Fragmentanalyse)

#### Kolonkarzinom

- *KRAS* (2-4)\*, *NRAS* (2-4)\*, *BRAF* (11,15)\*

#### Gastrointestinale Stromatumore (GIST)

- *KIT* (2,9-11,13-15,17-18)\*, *PDGFRA* (12,14-15,18)\*

#### Pankreaskarzinom

- *BRCA1* (all)\*, *BRCA2* (all)\*

#### Biliäre Karzinome (CCA)

- *FGFR2*-Rearrangement (10q26) (FISH)
- *BRAF* (11,15)\*
- *IDH1/2* (4)\*

### Melanom

- *KRAS* (2-4)\*, *NRAS* (2-4)\*, *BRAF* (11,15)\*,  
*KIT* (2,9-11,13-15,17-18)\*

- Material ausschließlich asservieren  
Sonstige Analyse (auf Anfrage):

\* mittels NGS erfasste Sequenzveränderungen bzw. Exons

\*\* SOPHIA GENETICS™ Myeloid Solution (erfasste Exons): *ABL1* (4-9), *ASXL1* (10,12,13), *BRAF* (15), *CALR* (9), *CBL* (8,9), *CEBPA* (all), *CSF3R* (all), *DNMT3A* (all), *ETV6* (all), *EZH2* (all), *FLT3* (13-15,20), *HRAS* (2,3), *IDH1* (4), *IDH2* (4), *JAK2* (all), *KIT* (2,8-11,13,17,18), *KRAS* (2,3), *MPL* (10), *NPM1* (10,11), *NRAS* (2,3), *PTPN11* (3,7-13), *RUNX1* (all), *SETBP1* (4), *SF3B1* (10-16), *SRSF2* (1), *TET2* (all), *TP53* (all), *U2AF1* (2,6), *WT1* (6-10), *ZRSR2* (all)

Ort, Datum

Name des anfordernden Arztes  
(bitte in BLOCKBUCHSTABEN)

Unterschrift/Stempel