

Untersuchungsauftrag molekularbiologische Diagnostik hämato-onkologischer Erkrankung

Patient*innen-Etikett

Name, Vorname:

Geb.-Dat.:

Adresse (bei Privatpatient*innen):

☐ stationär (nicht teilstationär)

☐ ambulant

Kostenträger

☐ Privat (stationär: Chefarztbehandlung) ☐ ja ☐ nein

☐ Kasse:

☐ § 116b:

☐ andere Versicherungsformen:
(z.B. Berufsgenossenschaft, Postbeamtenkrankenkasse)

Diagnose/Fragestellung

Diagnose gesichert? ☐ ja ☐ nein

☐ AML

☐ MDS

☐ CML

☐ PV

☐ ET

☐ PMF

☐ sonst. MPN

☐ CMML

☐ ALL

☐ CLL

Bemerkungen:

☐ sonstige: _____

Probenstatus

☐ Erstdiagnose

☐ Verlaufskontrolle

☐ VK n. Tx

☐ Progress

Rezidiv: ☐ V.a.

☐ gesichert seit:

Untersuchungsmaterial*

Entnahmedatum: _____

TT/MM/JJJJ

Entnahmezeitpunkt: _____

Uhrzeit

☐ Peripheres Blut

☐ Knochenmark

☐ Stammzellasservat

☐ sonstiges: _____

Anforderung

Erstdiagnostik:

(Fragmentanalyse, Sanger Sequenzierung oder Next Generation Sequenzierung - ggf. erfolgt eine Stufendiagnostik)

Myeloische Erkrankungen

☐ AML Basisanalytik¹ ☐ IDH1²
☐ AML erweitert nach ELN (inkl. NGS)³

MPN Basisanalytik⁴:

☐ CML (BCR::ABL1)

☐ ET (BCR::ABL1, JAK2, CALR, MPL)

☐ PV (BCR::ABL1, JAK2, CALR)

☐ PMF (BCR::ABL1, JAK2, CALR, MPL)

☐ MPN erweitert (NGS)⁵
☐ MDS (NGS)⁶
☐ MDS/MPN mit Neutrophilie (NGS)

☐ CMML (NGS)

☐ Systemische Mastozytose (KIT)

☐ andere: _____

Lymphatische Erkrankungen

☐ ALL (BCR::ABL1)

CLL:

☐ IGHV-SHM Status

☐ TP53 (NGS)

☐ T-Zell Rezeptor Rearrangement

☐ Mb. Waldenström (MYD88, CXCR4)

☐ Haarzellleukämie (BRAF)

Resistenzdiagnostik & Pharmakogenetik

☐ DPYD

☐ BCL2

☐ MTHFR

☐ BTK

☐ UGT1A1

☐ PLCG2

☐ ABL1-KDM

☐ FLT3

Weitere Erkrankungen

☐ MLN-TK (erw. Fusionspanel¹², KIT, JAK2)

☐ HES (erw. Fusionspanel¹², KIT, JAK2)

☐ Erythrozytose (NGS)⁷
☐ Thalassämie (NGS)⁸
☐ hereditäre Hämochromatose⁹ (u.a. HFE)

☐ VEXAS-Syndrom (UBA1)

☐ Erkrankungen mit PDGFR o.FGFR1-Fusion¹²
☐ Sonstige¹⁰

MRD-Diagnostik:

☐ AML-typische Translokation
(inkl. Bruchpunktvariante):

☐ NPM1: ☐ Mut A ☐ Mut D ☐ sonstige:

☐ BCR::ABL1: ☐ Major ☐ Minor

☐ NGS-basierte Marker:

☐ FLT3-ITD MRD:

Bemerkung

& weitergehende Information:

Bitte Information zum bekannten Marker
inkl. Subtyp angeben, unbedingt Befund
zur Erstdiagnose beilegen, sofern diese
nicht durch AgenDix durchgeführt
wurde!

Einsender (Arzt-, Klinikstempel)

Unterschrift:

Versandadresse:

AgenDix GmbH,
z. Hd. Prof. Dr. Christian Thiede
Fiedlerstr. 36
01307 Dresden

Wichtige Hinweise zur Probenannahme

- * Mit der Einsendung der Probe sichert der Einsender zu, dass der/die Patient/in mit der Probenentnahme und der Durchführung der Analyse einverstanden ist.
- Die Probe sollte **innerhalb von 48 Stunden** nach Abnahme unser Labor erreichen. Nach Überschreitung dieses Zeitfensters kann es zu Qualitätsverlusten des zu isolierenden Materials kommen, eine Analyse kann dann evtl. nicht mehr möglich sein. Der Versand per Kurier wird daher empfohlen. Die Materialannahme erfolgt zurzeit Montag bis Samstag.
- Das abgenommene Blut bzw. Knochenmark bitte bei **Raumtemperatur** lagern und versenden.
- **5-10 ml Knochenmark u./o. 10-15 ml peripheres Blut** bei normaler Zellularität (Antikoagulans **Heparin** o. EDTA)

¹ AML Basisanalytik: AML-typische Translokationen (AMLplex¹¹), CEBPA, FLT3 (ITD & TKD), NPM1
48-72h Bearbeitungszeit

² IDH1-Mutationscreening: mittels ddPCR innerhalb von 48h bei Patient*innen für eine potenzielle Therapie mit Ivosidenib

³ AML erweitert nach ELN: siehe AML Basisanalytik, sowie ASXL1, BCOR, BCORL1, BRAF, CBL, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NRAS, PHF6, PPM1D, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

⁴ MPN Basisanalytik nach WHO und NCCN als Stufendiagnostik: BCR::ABL1, JAK2, CALR, MPL

⁵ MPN erweitert nach WHO und NCCN: ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, CUX1, DNMT3A, ETNK1, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NFE2, NRAS, PPM1D, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, U2AF2, ZRSR2

⁶ MDS Diagnostik nach Onkopedia und IPSS-M: ASXL1, BCOR, BCORL1, CBL, CEBPA, CUX1, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, GNB1, IDH1, IDH2, JAK2, KMT2A-PTD, KRAS, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PPM1D, PRPF8, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZBTB33, ZRSR2

⁷ Erythrozytose: BHLHE41, BPGM, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPO, EPOR, GFI1B, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, HIF1AN, HIF3A, JAK2, KDM6A, OS9, SH2B3, VHL, ZNF197

⁸ Thalassämie: HBA1, HBA2, HBB, HBD, u.a. SEA-Deletion, MED1-Deletion

⁹ hereditäre Hämochromatose nach EASL: HFE, erweiterte Diagnostik: BMP6, FTH1, HAMP, HFE2 (HJV), SLC40A1 (SLC11A3) und TRF2, je nach Alter des/r Patient*inn

¹⁰ sonstige Erkrankungen: CEL, CNL, Multiples Myelom, reife B-Zellneoplasien

¹¹ Folgende Genfusionen (*verschiedene Bruchpunkte & Varianten) können mit **AMLplex-Assay** nachgewiesen werden: **PICALM::MLLT10** [t(10;11)(p13;q14)+], **BCR::ABL1** [t(9;22)(q34;q11)+], **CBFB::MYH11** [inv(16)(p13;q22)+], **DEK::NUP214** [t(6;9)(p23;q34)], **KMT2A::MLLT4** [t(6;11)(q27;q23)], **KMT2A::MLLT3** [t(9;11)(p22;q23)+], **KMT2A::ELL** [t(11;19)(q23;p13.1)+], **KMT2A-PTD** [part. tandem duplication+], **NPM1::MLF1** [t(3;5)(q25.1;q34)], **PML::RARA** [t(15;17)(q22;q21)+], **RUNX1::RUNX1T1** [t(8;21)(q22;q22)]

Folgende Marker werden durch unsere Diagnostik abgedeckt (*Hotspotregion; #kompletter kodierender Bereich inkl. Splicesite): ABL1*, ANKRD26*, ARID1A#, ASXL1*, ASXL2*, ATM#, ATRX#, BARD1#, BAX#, BCL2#, BCOR#, BCORL1#, BHLHE41#, BPGM#, BIRC3*, BRAF#, BRCA1#, BRCA2#, BTK#, CALR*, CARD11#, CBL#, CCND1#, CCND2*, CD28#, CD79B#, CDKN2A#, CDKN2B#, CEBPA#, CHEK2#, CREBBP#, CRLF2*, CSF3R*, CSNK1A1#, CUX1#, CXCR4#, DDX41#, DDX3X#, DHX15#, DIS3# DNMT3A#, EGLN1#, EGLN2#, EGLN3#, EGR1#, EP300#, EPAS1#, EPO#, EPOR#, ERCC6L2#, ETNK1#, ETV6#, EZH2#, FANCA#, FANCG#, FBXW7#, FLT3*, FLT3-ITD, FOXO1*, GATA1#, GATA2#, GATA3#, GFI1B#, GNAS#, GNB1#, HBA1#, HBA2#, HBB#, HIF1A#, HIF1AN#, HIF3A#, HRAS*, IDH1*, IDH2*, IKZF1#, IL7R*, IRF4#, JAK1#, JAK2#, JAK3#, KDM6A#, KIT#, KLF2#, KMT2A#, KMT2D#, KRAS*, LUC7L2#, LZTR1#, MAP2K1*, MEF2B#, MPL#, MYC#, MYD88#, NF1#, NFE2#, NOTCH1#, NOTCH2#, NPM1#, NRAS#, OS9#, PAX5#, PDGFRA#, PDGFRB#, PHF6#, PIGA#, PLCG1#, PLCG2#, PPM1D#, PRPF8#, PTEN#, PTPN11#, RAD21#, RB1#, RHOA#, RIT1#, RPS15#, RUNX1#, SAMD9*, SAMD9L#, SETBP1#, SETD2#, SF1#, SF3A1#, SF3B1#, SH2B3#, SMC1A#, SMC3#, SOCS1#, SOS1#, SPRED1#, SRP72#, SRSF2#, STAG1#, STAG2#, STAT3#, STAT5A#, STAT5B#, STAT6#, SUZ12#, TERC#, TERT#, TET2#, TNFAIP3#, TP53#, TYK2#, U2AF1*, U2AF2*, UBA1#, UBTF#, VHL#, WT1#, XPO1#, ZBTB7A#, ZBTB33#, ZNF197#, ZEB2#, ZRSR2#

¹² Folgende Genfusionen können durch unser erweitertes Fusionspanel detektiert werden:

ABL1	BCR , CABIN1, EML1, FOXP1, INPP5D, PRDM12, RALGPS1, RANBP2, RCSD1, SFPQ, SNX2, SPECC1L, ZMIZ1
ALK	MROH2B
BCL2	AFF3
BRAF	AGAP3, AGK, AGTRAP, AKAP9, AP3B1, ARMC10, ATG7, BCL2L11, BTF3L4, C7orf73, CCDC91, CCNY, CDC27, CEP89, CLCN6, CUL1, CUX1, DYNC1I2, EPS15, FAM114A2, FAM131B, FCHSD1, GATM, GHR, GNAI1, GTF2I, HERPUD1, KCTD7, KDM7A, KIAA1549, KLHL7, LSM12, LSM14A, MACF1, MAD1L1, MKRN1, MYRIP, MZT1, NUB1, NUDCD3, PAPSS1, PLIN3, RAD18, RBMS3, RNF130, RP2, SLC12A7, SLC45A3, SND1, SOX6, STRN3, TANK, TAX1BP1, TMEM178B, TMPRSS2, TRIM24, TRIM4, UBN2, ZC3HAV1, ZKSCAN5, ZSCAN30
CCND1	FSTL3
CREBBP	KAT6A, KAT6B
ETV6	ABL1 , ABL2, ACSL6, ANLN, ARNT, ATP2B1, CDX2, CHIC2, DUSP16, FGFR3, FLT3, FRK, GOT1, INO80D, ITPR2, JAK2, LRP6, LYN , MECOM, MN1, NCOA2, NTRK2, NTRK3 , PDGFRA, PDGFRB , PER1, PRDM16, PTPRR, RUNX1, SYK
FGFR1	ADAM32, BAG4, BCR, CNTRL, CPSF6, CUX1, ERVK3_1, FGFR1OP, FGFR1OP2, FN1, HOOK3, LRRFIP1, MYO18A, RANBP2, SQSTM1, TACC1, TPR, TRIM24, WHSC1L1, ZMYM2
FGFR2	CCDC6
FUS	DDIT3
HMGA2	FHIT, LPP, RAD51B
JAK2	ATF7IP, BCR, BICD2, EBF1, OFD1, PAX5, PCM1 , PPFIBP1, SEC31A, SPAG9, SSBP2, STRN3, TERF2, TPM3, TPR
KMT2A	ABI1, ABI2, ACACA, ACER1, ACTN4, ADARB2, AFF1, AFF3, AFF4, APBB1IP, ARHGAP26, ARHGEF12, ARHGEF17, ATG16L2, BTBD18, c11orf88, CASC5, CASP8AP2, CBL, CDK6, CEP170B, CREBBP, CT45A2, DAB2IP, DCP1A, DCPS, ELL, ENAH, EP300, EPS15, FLNA, FNBP1, FOXO3, FOXO4, FRYL, GAS7, GMPS, GPHN, KIAA1524, LASP1, LPP, MAML2, MAPRE1, MEF2C, MLLT1, MLLT10, MLLT11, MLLT3, MLLT4, MLLT6, MYH11, MYO18A, MYO1F, NCKIPSD, NEBL, NKAIN2, NRIP3, NUP98, PDS5A, PICALM, RABGAP1L, RNF115, RPS3, SARNP, SEPT11, SEPT2, SEPT5, SEPT6, SEPT9, SH3GL1, SMAP1, SORBS2, TECR, TET1, TIRAP, TOP3A, USP2, UVRAG, ZFYVE19
MECOM	PSMD2
MET	KIF5B
MLLT10	DDX3X, HNRNPH1, NAP1L1, NUP98, PICALM
MLLT3	PAX5
MYBL1	C8orf34
MYH11	CBFB
NTRK3	COX5A
NUP214	ABL1, BRAF, DEK, XKR3, SET
PDGFRA	BCR, CDK5RAP2, FIP1L1 , FOXP1, KDR, KIF5B, SCAF11, STRN, TNKS2
PDGFRB	ATF7IP, BIN2, CAPRIN1, CCDC6, CCDC88C, CEP85L, CPSF6, DTD1, EBF1, ERC1, ETV6 , GIT2, GOLGA4, GOLGB1, HIP1, KANK1, MPRIIP, MYO18A, NDE1, NIN, PDE4DIP, PRKG2, RABEP1, SART3, SPECC1, TNIP1, TP53BP1, TPM3, TRIP11, WDR48, ZEB2
RARA	ADAMTS17, BCOR, FIP1L1, IRF2BP2, NABP1, NPM1, NUMA1, PML, PRKAR1A, STAT5B, TBL1XR1, ZBTB16
RBM15	MKL1
RUNX1	AFF3, CBFA2T2, CBFA2T3, CEP76, CLCA2, EVX1, KIAA1549L, LPXN, MACROD1, MECOM, MRPS6, NOL4L, PRDM16, PRDX4, RPL22, RUNX1T1, SH3D19, TRPS1, USP16, USP42, YTHDF2, ZFPM2, ZNF687
TCF3	HLF, PBX1, TFPT, ZNF384
TFE3	GRIPAP1, SFPQ

Hinweis: Seite 2 und 3 müssen nicht zurückgesandt werden – Vielen Dank.