

Krankenkasse bzw. Kostenträger

Name, Vorname des Versicherten

geb. am

Kostenträgerkennung      Versicherten-Nr.      Status

Betriebsstätten-Nr.      Arzt-Nr.      Datum

# Tumorzytogenetik

## FISH



Barcode

Einsender

weiblich     männlich     divers/unbestimmt    Entnahmedatum: \_\_\_\_\_ Uhrzeit: \_\_\_\_\_     eilt / Notfall

Tel. 0201.74 77 60

### Klinische Angaben und Fragestellung

(Verdachts-)Diagnose/ Symptomatik (ggf. FAB-/WHO-Klassifikation, Krankheitsverlauf/Therapie):

Unterschrift/Ärzt\*in:

Erstdiagnose (Datum)     Verdacht auf     (V. a.) Rezidiv     Verlaufskontrolle

Tel. bei Rückfragen:

Transplantation  ja     nein    (  Spender weiblich /  Spender männlich )

Chemotherapie  ja     nein    Phase: \_\_\_\_\_ ggf. zytogenetische Vorbefunde \_\_\_\_\_

### Untersuchungsmaterial

Heparin-Knochenmark (≥5 ml)     Lymphknoten  
 Heparin-Blut (5-10 ml, Blastenanteil >10 %, CLL, PMF)     sonstige Materialien: \_\_\_\_\_  
Pleuraerguss, Aszites, Liquor, Biopsat, Ausstriche, Gewebeschnitte

### Untersuchungsauftrag (bitte ankreuzen)

Chromosomenanalyse ggf. FISH [KARYT]     nur Chromosomenanalyse [KARYT]  
 nur FISH [FISH]     nach Fragestellung entscheiden [KARYT]

### FISH-Diagnostik

#### Akute myeloische Leukämie (AML)

- RUNX1::RUNX1T1 / t(8;21)
- PML::RARA / t(15;17)
- CBFβ::MHY11 / inv(16), t(16;16)
- MECOM-Rearrangement / inv(3)/t(3;3)/t(3;Var.)
- KMT2A-Rearrangement / 11q23
- MLLT3::KMT2A / t(9;11)
- DEK::NUP214 / t(6;9)
- del(5q) / Monosomie 5
- del(7q) / Monosomie 7
- Trisomie 8
- BCR::ABL1 / t(9;22)/Var.
- TP53-Deletion / del(17p13.1)

#### Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- MECOM[=EV1]-Rearrangement / inv(3)/t(3;3)/t(3;Var.)
- TET2-Deletion / del(4q24)
- del(5q) / Monosomie 5
- del(7q) / Monosomie 7
- del(20q) / Monosomie 20
- TP53-Deletion / del(17p13.1)
- Trisomie 8
- Nullisomie Y / -Y

#### Chronische myeloische Leukämie (CML)

- BCR::ABL1 / t(9;22)/Var.

#### Myeloproliferative Neoplasie (MPN, CEL/HES etc.)

#### Myelodysplastische / myeloproliferative Neoplasie (MDS/MPN, CMML etc.)

- BCR::ABL1 / t(9;22)/Var.
- FIP1L1::PDGFRA Deletion/Fusion / 4q12
- PDGFRB-Rearrangement / 5q33.1
- FGFR1-Rearrangement / 8p11
- JAK2-Rearrangement / PCM1::JAK2 / t(8;9)
- TET2 / 4q24 [MDS/MPN]

#### Akute lymphatische Leukämie (ALL)

- ALL der **B-Zellreihe**, Erwachsene
- BCR::ABL1 / t(9;22)/Var.
  - KMT2A-Rearrangement / 11q23
  - MYC-Rearrangement / 8q24 [reife B-ALL]
  - CDKN2A-Deletion / del(9p21)
- ALL der **B-Zellreihe**, Kinder
- BCR::ABL1 / t(9;22)/Var.
  - KMT2A-Rearrangement / 11q23
  - ETV6::RUNX1 / t(12;21)
  - CDKN2A-Deletion / del(9p21)
  - TCF3-Rearrangement / t(19p13.3)
  - IGH-Rearrangement / 14q32
  - 21q25.2 / RUNX1-Amplifikation
  - cen 4, 6, 10, 17 (hyperdiploider Karyotyp) → nur bei normalem Karyotyp

#### ALL der T-Zellreihe

- BCR::ABL1/ABL1[NUMP214]-Amplifikation
- KMT2A-Rearrangement / 11q23
- CDKN2A-Deletion / del(9p21)
- TRA/D-Rearrangement / 14q11
- TLX3-Rearrangement / 5q35.1
- TRB-Rearrangement / 7q34
- TLX1-Rearrangement / 10q24

#### B-Non-Hodgkin-Lymphome (B-NHL)

#### B-NHL (unspezifiziert)

- IGH-Rearrangement / 14q32
- #### Chronische lymphatische Leukämie / kleinzelliges lymphozytisches Lymphom (CLL/SLL)
- 6q23-Deletion / MYB
  - 11q22.3-Deletion / ATM
  - Trisomie 12 / MDM2
  - del(13q) / Monosomie 13
  - del(17p) / TP53-Deletion
  - IGH-Rearrangement
  - wenn IGH positive →  CCND1::IGH / t(11;14)  IGH::BCL2 / t(14;18)

#### Mantelzell-Lymphom (MCL)

- CCND1::IGH / t(11;14)
- MYC-Rearrangement / 8q24
- IGH-Rearrangement / 2p11.2
- IGL-Rearrangement / 22q11
- TP53-Deletion / del(17p13.1)

#### Burkitt-Lymphom (BL), Burkitt-Leukämie-Variante

- MYC::IGH / t(8;14)
- MYC-Rearrangement / 8q24
- IGH-Rearrangement / 2p11.2
- IGL-Rearrangement / 22q11

#### Diffus großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL)

- BCL6-Rearrangement / 3q27
- IGH-Rearrangement / 14q32
- IGH::BCL2 / t(14;18)
- MYC-Rearrangement / 8q24
- MYC::IGH / t(8;14)
- IGH-Rearrangement / 2p11.2
- IGL-Rearrangement / 22q11
- ALK (2p23) [nur ALK+DLBCL]

#### B-Zell-Lymphom unklassifizierbar, mit Merkmalen zw. DLBCL und BL

- MYC-Rearrangement / 8q24
- IGH::BCL2 / t(14;18)
- BCL6-Rearrangement / 3q27

#### Double- und Triple-Hit-Lymphom

- MYC-, BCL2-, BCL6-Rearrangement

#### Splenisches B-Zell-Marginalzonen-Lymphom (SMZL)

- del(7q31)
- Zugewinn 3 / 3q

#### MALT-Lymphom

- MALT-Rearrangement / 18q21 +18
- IGH-Rearrangement / 14q32

#### Morbus Waldenström (MW/LPL)

- 6q23-Deletion / MYB
- del(17p) / TP53-Deletion
- Zugewinn 4 / 4q24

#### Follikuläres Lymphom (FL)

- IGH::BCL2 / t(14;18)
- BCL2-Rearrangement / 18q21
- IGH-Rearrangement / 2p11.2
- IGL-Rearrangement / 22q11
- MYC-Rearrangement / 8q24

#### Multiples Myelom / MGUS / PZL

- (Diagnostik erfolgt nach Plasmazell-anreicherung CD138+)
- 1p32.3-Deletion / 1q21-Zugewinn
  - del(13q) / Monosomie 13
  - del(17p) / TP53-Deletion
  - cen 3, 7, 9, 15
  - IGH-Rearrangement / 14q32
  - wenn IGH positiv → Stufendiagnostik  FGFR3::IGH / t(4;14)  IGH::MAF / t(14;16)  CCND1::IGH / t(11;14)  CCND3::IGH / t(6;14)  IGH::MAFB / t(14;20)

#### T-Zell-Neoplasien/-Lymphome

- TRB-Rearrangement / 7q34
- TRA/D-Rearrangement / 14q11
- TCL1-Rearrangement / 14q32.1

#### nur T-LBL/T-ALL:

- TLX3-Rearrangement / 5q35.1
- CDKN2A-Deletion / del(9p21)
- TLX1-Rearrangement / 10q24
- IGH-Rearrangement / 14q32
- ALK-Rearrangement / 2p23 [nur ALCL]

#### nach geschlechtsdifferenter KMT/SZT

- DXZ1-DYZ3 XX/XY-Analyse

#### Sonstiges

\_\_\_\_\_  
 \_\_\_\_\_

**EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG zur genetischen Diagnostik (GenDG)**

Die angeforderten Analysen unterliegen dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Nach einer ausführlichen Aufklärung/Beratung stimme ich der von mir gewünschten genetischen Untersuchung sowie ggf. der Probenentnahme auf Grundlage des Gendiagnostikgesetzes zu. Ich bin ausführlich darauf hingewiesen worden, dass ich sowohl mit meiner Ärztin/meinem Arzt das Ergebnis und das weitere Vorgehen besprechen als auch eine genetische Beratungsstelle in Anspruch nehmen kann. Ich hatte ausreichend Bedenkzeit bis zur Entscheidung für die genetische Untersuchung. Wenn ich eine von gesetzlichen Vorgaben abweichende Regelung wünsche, kann ich dies jederzeit mitteilen.

Mit der Aufbewahrung der Probe und der Untersuchungsergebnisse innerhalb der gesetzlichen Vorgaben bzw. je nach diagnostischer Notwendigkeit bin ich einverstanden:  Ja  Nein

Mit der Nutzung der Untersuchungsergebnisse für die Beratung und Untersuchung von Familienmitgliedern bin ich einverstanden:  Ja  Nein

Ich bin mit der Aufbewahrung und Verwendung der Probe in pseudonymisierter Form für die Qualitätssicherung oder für wissenschaftliche Zwecke einverstanden:  Ja  Nein

Ich bin mit der evtl. erforderlichen Weiterleitung der Probe sowie der dazu erforderlichen Daten an ein spezialisiertes medizinisches Kooperationslabor einverstanden:  Ja  Nein

Durch die Analyse können in Einzelfällen Ergebnisse erzielt werden, die nicht in direktem Zusammenhang mit der angeforderten Untersuchung stehen. Ich wünsche über diese Zusatzbefunde informiert zu werden, wenn sich daraus eine Behandlungskonsequenz für mich oder meine Angehörigen ergibt:  Ja  Nein

Ich bin mit der Weiterleitung von Daten für die Abrechnung an eine privatärztliche Verrechnungsstelle einverstanden. (Nur bei Privatpatient\*innen)  Ja  Nein

**Jeder Punkt der Einwilligungserklärung kann von mir jederzeit für die Zukunft widerrufen werden.** Erläuterung zu \* und \*\* siehe unten

\_\_\_\_\_  
Name, Vorname aufklärende Ärztin/aufklärender Arzt Ort, Datum

**x**

\_\_\_\_\_  
Unterschrift aufklärende Ärztin/aufklärender Arzt Unterschrift Patient\*in/gesetzliche/r Vertreter\*in

**\*Patient\*innenvereinbarung über privatärztliche Abrechnung von medizinischen Leistungen außerhalb der Erstattungspflicht der gesetzlichen Krankenversicherung**

Als Mitglied einer gesetzlichen Krankenkasse möchte ich die auf der Vorderseite beschriebene(n), privatärztliche Leistung(en) durch Labore der amedes-Gruppe in Anspruch nehmen. Mir ist bekannt, dass diese von mir gewünschte(n) ärztliche(n) Leistung(en) in meinem Fall nicht von der gesetzlichen Krankenkasse übernommen wird/werden. Ich werde die Kosten entsprechend der aktuellen Fassung der Gebührenordnung für Ärzte (GOÄ) selbst tragen und bin mit der Abrechnung durch eine autorisierte Verrechnungsstelle einverstanden. Mir ist ferner bekannt, dass für meine Krankenkasse keine Verpflichtung besteht, die Kosten ganz oder anteilig zu übernehmen. Ich bin damit einverstanden, dass alle zur Rechnungsstellung notwendigen Daten an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden und die Rechnungsforderungen der beteiligten Arzt\*innen an diese ärztliche Verrechnungsstelle zum Einzug abgetreten werden. Die ermittelten Laborergebnisse werden dem der beratenden Ärztin/dem beratenden Arzt zugestellt. Hinzu kommen 2,60 Euro Versandgebühren.

**x**

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum Unterschrift Patient(in)/gesetzliche(r) Vertreter(in)

*\*\*Als Indexpatient wird eine erkrankte und genetisch mit der/dem Versicherten verwandte Person und als Anlagenträger\*in eine (noch) symptomfreie Person mit nachgewiesener wahrscheinlich pathogener oder pathogener Variante bezeichnet (Angabe KBV).*

**Adresse für Probenzusendung**

amedes MVZ für Laboratoriumsdiagnostik und Mikrobiologie  
Halle/Leipzig GmbH  
Leipziger Chaussee 191 f  
06112 Halle  
Telefon 0345.44 50 71 00  
Telefax 0345.44 50 72 10

**Genetische Sprechstunden**

Sie können sich kostenfrei unter folgender Telefonnummer für einen Sprechstundentermin anmelden:  
0800.444 36 38 (Erreichbarkeit: 9-16 Uhr)  
  
Genetische Sprechstunden bieten wir an folgenden Standorten an:  
Bad Münde · Berlin · Dortmund · Essen · Frankfurt · Göttingen · Halle (Saale) · Hamburg · Hannover · Oberhausen

**Adresse des diagnostischen Labors**

Medizinisches Versorgungszentrum Institut für  
Labormedizin und klinische Genetik Rhein/Ruhr GmbH  
Willy-Brandt-Platz 4  
45127 Essen  
Telefon 0201.74 77 60  
Telefax 0201.74 77 690