# KANTONSSPITAL AARAU AG Institut für Labormedizin — Medizinische Genetik — 20002376

Tellstrasse
5001 Aarau

PD Dr. med. A. Hammerer-Lercher
Chefärztin & Institutsleiterin
062 838 5302 (Sekretariat)

Dr. sc. nat. B. Hartmann
Abteilungsleiterin Med. Genetik
britta.hartmann@ksa.ch
062 838 5300 (Med. Genetik)
062 838 5319 (Labor Molekulargenetik)
062 838 6107 (Labor Zytogenetik)
Rohrpost: 135 (Zentrale Annahme)

STS 0264

**Angaben zu Versicherer:**

Bitte freilassen für interne Barcode-Etikette IfLM

**Zuständiger Arzt:** Bitte die Suchernummer markieren

| | | | | | | | | | |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| 0 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| 0 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| 0 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |
| 0 | 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 | 9 |

| | | Datum/Zeit der Probenentnahme | |
|---|---|---|---|
| Tag | | 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 20 30 | |
| Monat | | J F M A M J J A S O N D | |
| Stunde | | 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 20 | |
| Minute | | 00 05 10 15 20 25 30 35 40 45 50 55 | |

## PATIENT (Rechnungsadresse, falls nicht anders notiert)

Name: .....

Vorname: .....

Geburtsdatum: .....

männlich ⬭ weiblich ⬭

Strasse: .....

PLZ / Ort .....

Bei Kindern, Name der Eltern:

.....

## AUFTRAGGEBER (Stempel)

Datum: .....

Unterschrift: .....

**KOPIE AN:** .....

## MATERIAL

- ⬭ Blut, 3-10 ml EDTA
- ⬭ Blut, 3-10 ml Heparin
- ⬭ Blut PAX
- ⬭ Blut Citrat
- ⬭ Knochenmark EDTA
- ⬭ Knochenmark Heparin
- ⬭ Mundschleimhaut
- ⬭ Gewebe / Histologie
- ⬭ Zytologische Ausstriche
- ⬭ DNA

## KLINISCHE ANGABEN / DIAGNOSE

.....

.....

☐ Erstdiagnose ☐ Verlaufskontrolle ☐ Rezidiv

## Tumor-Diagnostik / Hämatologische Neoplasien (Angebot Keimbahndiagnostik siehe Rückseite)

### Erstdiagnose

| | Molekular EDTA | Zytogenetik Heparin |
|---|---|---|
| **AML** | ⬭ Komplett<br>⬭ HemaVision (28 Fusionstranskripte) #1<br>⬭ NPM1-Sequenzierung<br>⬭ CEBPA-Sequenzierung<br>⬭ FLT3 ITD (≤ 7 Tage) *<br>⬭ Genpanel AML * | ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse<br>⬭ FISH 11q23 (KMT2A), 3q26 (MECOM) |
| **ALL** | ⬭ Komplett<br>⬭ IKZF-Deletion<br>⬭ HemaVision (28 Fusionstranskripte) #1 | ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse<br>⬭ FISH 11q23 (KMT2A), 3q26 (MECOM) |
| **CLL** | ⬭ TP53-Sequenzierung<br>⬭ IGHV-Mutationsstatus *1 | ⬭ FISH 17p13 (TP53), 11q22 (ATM), 13q (DLEU1/LAMP1), 12p11-q11 |
| **CML** | ⬭ Komplett<br>⬭ HemaVision t(9;22) BCR-ABL1 #1 | ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse<br>⬭ FISH (BCR-ABL1- Translokation) |
| **MDS** | ⬭ Komplett<br>⬭ Genpanel MDS * | ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse<br>⬭ FISH 5q31 (EGR1), 3q26 (MECOM) |
| **Multiples Myelom** | ⬭ Komplett<br>⬭ DNA-Asservieren | ⬭ FISH 1p32, 1q21, 17p13 (TP53), 11q22 (ATM), 13q (DLEU1/LAMP1), IGH Rearrangement, Hyperdiploidie 5p, 9q, 15q |
| **Weitere Analysen** | ⬭ _____ | ⬭ _____ |

| Molekular EDTA | Zytogenetik Heparin |
|---|---|
| ⬭ DNA-Asservieren<br>⬭ RNA-Asservieren | **Notfall**<br>⬭ PML-RARA Schnell-FISH<br>⬭ BCR-ABL1 Schnell-FISH |
| **PV** (Sequentielle Bestimmung)<br>⬭ JAK2 V617F ⇨ JAK2 Ex 12 ⇨ CALR Ex 9 ⇨ MPL W515 L/K | |
| **ET / PMF** (Sequentielle Bestimmung)<br>⬭ JAK2 V617F ⇨ CALR Ex 9 ⇨ MPL ⇨ JAK2 Ex 12 | |
| **MPN** (Parallele Ausführung)<br>⬭ JAK2 V617F (Ex 14)<br>⬭ JAK2 Ex 12<br>⬭ CALR Ex 9<br>⬭ MPL W515L/K<br>⬭ MPN Genpanel *<br>⬭ HemaVision t(9;22) BCR-ABL1 #1 | ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse<br>⬭ BCR-ABL1 FISH |
| **Anderes**<br>⬭ BRAF V600E<br>⬭ KIT D816V-Mutationsnachweis / Quantifizierung *<br>⬭ Genpanel myeloisch *<br>⬭ MYD88 L265P *<br>⬭ FLT3 TKD *<br>⬭ _____ | |

### Verlaufskontrollen

| EDTA (KM oder PB), PAX (PB) | Heparin (KM) |
|---|---|
| ⬭ Genpanel myeloisch (EDTA) * | ⬭ FISH (bei bekannter Translokation) |
| ⬭ BCR-ABL1 Fusionstranskript #2 | |
| ⬭ PML-RARA Fusionstranskript #2 | |
| ⬭ RUNX1-RUNX1T1 Fusionstranskript #2 | |
| ⬭ NPM1 Mutationsquantifizierung #2 | ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse |
| ⬭ CBFB-MYH11 Fusionstranskript #2 | |
| ⬭ Anderes: _____ | |

**Molekularpathologie *4**

| NGS-Mutationsabklärung | FISH |
|---|---|
| ⬭ RAS-Status | ⬭ HER2 |
| ⬭ EGFR, ERBB2, KRAS, BRAF, TP53 | ⬭ ALK, ROS1, RET, MET |
| ⬭ Andere: _____ | ⬭ MYC, BCL2, BCL6 |
| | ⬭ Andere: _____ |

**Weitere Analysen**

- ⬭ LOH-Mikrosatellitenanalyse
- ⬭ (TZR/IG)-Genumlagerungen

8 4 2 1 | 8 4 2 1 | 8 4 2 1

In Zusammenarbeit mit: * USB *1 Inselspital Bern *4 Institut für Pathologie KSA #1 untersuchte Rearrangements: siehe Hersteller #2 MRD Quantifizierung

Medizinische Genetik

KSA – 163 – 08.2020 / KAISER DATA

**KSA** Kantonsspital Aarau AG **IfLM** Institut für Labormedizin **Medizinische Genetik**
PD Dr. med. A. Hammerer-Lercher, Chefärztin & Institutsleiterin, 062 838 5302 (Sekretariat)
Dr. sc. nat. B. Hartmann, Abteilungsleiterin Med. Genetik, britta.hartmann@ksa.ch
062 838 5300 (Med. Genetik) 062 838 5319 (Labor Molekulargenetik) 062 838 6107 (Labor Zytogenetik)


## Einverständniserklärung für genetische Untersuchung(en) nach GUMG:

Ich bestätige hiermit, dass ich im Rahmen einer genetischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der genetischen Untersuchung aufgeklärt wurde. Es wurde mir ausreichend Zeit für Fragen und die nötige Bedenkzeit gegeben. Mein Arzt hat mich informiert, dass ich das Recht habe, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.
Ich gebe meine Einwilligung für die Durchführung der hier angeforderten genetischen Analyse(n) für folgende Erkrankung:

..... ☐ pränatal ☐ postnatal ☐ prädiktiv/präsymptomatisch

Mitteilung von Zufallsbefunden: (Ergebnisse, die nicht im Zusammenhang mit dem Untersuchungsauftrag stehen). Ich möchte wie folgt informiert werden:
*(Falls Sie diese Fragen nicht beantworten, gehen wir davon aus, dass Sie NICHT über Zufallsbefunde orientiert werden möchten.)*

- Veranlagung für Erkrankungen, für die eine Vorsorge und/oder Behandlung bekannt sind ☐ JA ☐ NEIN
- Überträgerstatus für rezessive Erkrankungen, welche bei den Nachkommen oder in der Verwandtschaft auftreten könnten ☐ JA ☐ NEIN

Ich bin damit einverstanden, dass meine Probe und meine Untersuchungsergebnisse (Rohdaten):

- für allfällige Nachuntersuchungen aufbewahrt werden. Für zukünftige Untersuchungen ist mein Einverständnis nötig. Ansonsten wir das Probenmaterial nach Abschluss der Untersuchung vernichtet. ☐ JA ☐ NEIN
- in anonymisierter Form zur Qualitätssicherung eingesetzt werden können. ☐ JA ☐ NEIN
- für wissenschaftliche Zwecke verwendet werden können. Wir werden Sie dann gegebenenfalls für die genaueren Angaben kontaktieren. ☐ JA ☐ NEIN
- Ich bin damit einverstanden, dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird. ☐ JA ☐ NEIN

..... x..... x.....
Ort, Datum Unterschrift Patient/in bzw. Vormund Unterschrift Arzt (Name in Druckschrift)

**Bitte beachten Sie: alle hier geforderten Angaben sind unbedingt erforderlich, also auch Unterschriften von Arzt und Patient.**

## KEIMBAHNDIAGNOSTIK

**Für Keimbahnuntersuchungen wird eine Einverständniserklärung nach GUMG benötigt (s.o.).** Bitte klären Sie die Kostenübernahme vorgängig. Weitere Genpanelangebote und detaillierte Angaben finden Sie unter www.ksa.ch/zentren-kliniken/labormedizin.

Analysenbeginn: ☐ sofort ☐ nach Eingang der Kostengutsprache

### EXTRAKTION — EDTA

- ⬭ Nur DNA-Extraktion und -Banking
- ⬭ Nur RNA/cDNA-Extraktion

### Zytogenetische Analysen — Heparin

- ⬭ Konventionelle Chromosomenanalyse
- ⬭ FISH: _____ (z.B. V.a. Mikrodeletion 22q)
- ⬭ Chromosomaler Microarray * — EDTA

### Thalassämien / Hämoglobinopathien

*Bitte nutzen Sie hierfür das Formular der Hämatologie, IfLM*

### Häufig angeforderte Analysen — EDTA

- ⬭ Faktor II Prothrombin Mutation (EDTA/Citrat) #6
- ⬭ Faktor V Leiden Mutation (EDTA/Citrat) #6
- ⬭ CF, CFTR (68 Mutationen) #7
- ⬭ CF, CFTR #2,#3
- ⬭ AGS, CYP21A2 (13 Mutationen) #5
- ⬭ AGS, CYP21A2 *2
- ⬭ CADASIL: NOTCH3 #2,#3

### Nephrolog. Erkrankungen #2,#3 — EDTA

- ⬭ AHUS: C3, CD46 (MCP), CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFI, DGKE
- ⬭ Alport Syndrom: COL4A1, COL4A2, COL4A3, MYH9
- ⬭ CAKUT: 50 Gene
- ⬭ Zystennierenerkrankung: PKD1
  - ⬭ erweitert: 15 Gene
- ⬭ Gitelmann-/Bartter Syndrom: BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3
- ⬭ Andere: _____

### Rheumatolog. Erkrankungen und Hämochromatose — EDTA

- ⬭ Familiäres Mittelmeerfieber: MEFV (12 Mutationen) #5
- ⬭ Hämochromatose, HFE (C282Y, H63D) #5
- ⬭ HLA-B27 #6
- ⬭ TRAPS: TNFRSF1A #2
- ⬭ CAPS: NLRP3 #2
- ⬭ Andere: _____

### Pädiatrische Erkrankungen — EDTA

- ⬭ Spinale Muskelatrophie: SMN1, SMN2 #3
- ⬭ Angelman- / Prader-Willi-Syndrom #3,#4
- ⬭ Fragiles-X-Syndrom: FMR1 *3
- ⬭ Di-George Syndrom: Del 22q11 #3
- ⬭ Neurofibromatose Typ 1: NF1 #2,#3
- ⬭ Noonan Syndrom: BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1 #2
- ⬭ Rasopathien: 22 Gene #2,#3
- ⬭ Epilepsie (häufige und therapierelevante Gene): 25 Gene #2,#3
- ⬭ gr. Epilepsie Panel: > 100 Gene #2,#3
- ⬭ Entwicklungsverzögerungs-Panel: > 600 Gene #2,#3
- ⬭ Andere: _____

### Bindegewebserkrankungen #2,#3 — EDTA

- ⬭ Ehlers-Danlos Syndrom: COL1A1, COL5A1, COL5A2
  - ⬭ erweitert: 20 Gene
- ⬭ Marfan Syndrom: FBN1, TGFBR1, TGFBR2
  - ⬭ erweitert: 39 Gene
- ⬭ Loeys-Dietz Syndrom: SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2
- ⬭ TAAD: 28 Gene
- ⬭ Osteogenesis Imperfecta: 26 Gene
- ⬭ Andere: _____

### Fam. Tumorerkrankungen #2,#3 — EDTA

- ⬭ Brust (BC)- und Eierstockkrebs (OC), familiär: BRCA1, BRCA2
- ⬭ BC Panel (angepasst an SAKK-Panel): BRCA1/2, ATM, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, STK11, TP53
- ⬭ OC Panel (angepasst an SAKK-Panel): BRCA1/2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, RAD51C, RAD51D, PMS2
- ⬭ Pankreaskarzinom: 13 Gene
- ⬭ Lynch Syndrom *
- ⬭ Li Fraumeni Syndrom: TP53
- ⬭ Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1: MEN1
- ⬭ Prostatakrebs Panel: 10 Gene
- ⬭ Andere: _____

### Neurologische Erkrankungen #2,#3 (ausser HTT) — EDTA

- ⬭ Huntington: HTT-Repeatbestimmung #7
- ⬭ Hereditäre Neuropathien: 110 Gene
- ⬭ Hereditäre Spastische Paraplegie: 81 Gene
- ⬭ Parkinson (Adulte Form): GBA, LRRK2, PARK7 (DJ1), PINK1, PRKN, SNCA, VPS13C, VPS35
  - ⬭ erweitert: 29 Gene
- ⬭ Dystonien, isolierte: TOR1A, THAP1, ANO3, GNAL, KMT2B
- ⬭ Andere: _____

### Kardiologische Erkrankungen #2,#3 — EDTA

- ⬭ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM): ACTC1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR
  - ⬭ erweitert: 41 Gene
- ⬭ Long-QT Syndrom: KCNQ1, KCNH2, SCN5A
  - ⬭ erweitert: 19 Gene
- ⬭ SUD: KCNE2, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A
  - ⬭ erweitert: 41 Gene
- ⬭ Brugada Syndrom: CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A
  - ⬭ erweitert: 27 Gene
- ⬭ Andere: _____

**In Zusammenarbeit mit:** * USB *1 Inselspital Bern *2 IMD Zürich *3 USZ Zürich
**Methoden:** #1 Sanger-Seq. #2 NGS #3 MLPA (bei Panels: wenn vorhanden) #4 MS-MLPA #5 Streifenassay #6 Lightcycler #7 Fragmentanalyse

8 4 2 1 8 4 2 1 8 4 2 1