

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
		geb. am
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum



**BIOSCIENTIA**  
HUMANGENETIK

## Tumorgenetik / Tumordiagnostik

Bioscientia  
Zentrum für Humangenetik  
Prof. Dr. med. Carsten Bergmann  
(Ärztliche Leitung)  
Prof. Dr. med. Hanno Bolz  
(Stellvertretende Ärztliche Leitung)

Konrad-Adenauer-Str. 17  
D-55218 Ingelheim  
Tel.: 06132-781-411  
Fax: 06132-781-194  
www.bioscientia-humangenetik.de  
e-mail: humangenetik@bioscientia.de

Barcode

Arztstempel und Unterschrift

Rechnungsart

- Privat  
 Selbstzahler/IGel  
 Kasse (Schein Muster 10)

Rechnungsempfänger

- Einsender  
 Patient/in  
 Krankenhaus

Befund

- Eilige Befundübermittlung per Fax

### Informationen zum Probenmaterial

**WICHTIG:\***

**Chromosomenanalyse/FISH:** 5 ml Knochenmark oder peripheres Blut, Antikoagulans: Heparin  
Bei Indikation Plasmozytom / Multiples Myelom / MGUS: mindestens 7 ml Knochenmark,  
Antikoagulans: Heparin

**Molekulargenetische Analyse (PCR/NGS):** 5 ml Knochenmark oder peripheres Blut, Antikoagulans: EDTA

**Quantitative PCR Analyse (z. B. BCR-ABL1):** 10 ml Blut, Antikoagulans: EDTA; PAXgene RNA

Duplikatbefund an

### Probenmaterial

- |   |  |                       |  |
|---|--|-----------------------|--|
| <input type="checkbox"/> Heparin Knochenmarkaspirat | <input type="checkbox"/> EDTA peripheres Blut    | Tag der Probennahme   | <input type="checkbox"/> Analyse für: Chromosomenanalyse |
| <input type="checkbox"/> EDTA Knochenmarkaspirat    | <input type="checkbox"/> DNA aus Knochenmark     | Uhrzeit               | <input type="checkbox"/> FISH                            |
| <input type="checkbox"/> Heparin peripheres Blut    | <input type="checkbox"/> DNA aus peripherem Blut | Probengefäße (Anzahl) | <input type="checkbox"/> Molekulargenetische Analyse     |

### Klinische Daten und Indikation

Geschlecht des Patienten:

- weiblich  männlich

Diagnose:

- Erstdiagnose  Follow-up; Datum der Erstdiagnose: \_\_\_\_\_

Symptome:

- |  |   |                         |                       |
|--|---|-------------------------|-----------------------|
| <input type="checkbox"/> Leukozytose   | <input type="checkbox"/> Leukopenie             | Leukozyten: _____ /µl   | Blasten: _____ /µl    |
| <input type="checkbox"/> Thrombozytose | <input type="checkbox"/> Thrombopenie           | Thrombozyten: _____ /µl | Hämoglobin: _____ /µl |
| <input type="checkbox"/> Splenomegalie | <input type="checkbox"/> Andere Symptome: _____ |                         |                       |

Therapie:

\* Die für die Einsendung benötigten Abnahmebestecke sowie das Versandmaterial können bei uns unter der Telefonnummer 06132 781 411 angefordert werden.

### Einverständnis des Patienten / der Patientin / des gesetzlichen Vertreters

Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Untersuchung, der dazu notwendigen Blut-/ Gewebeentnahme, der Archivierung sowie ggf. Nutzung verbleibenden Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke (anonym). Ich bin damit einverstanden, dass für Abrechnungszwecke ggf. Daten an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden (Nichtzutreffendes bitte streichen).

Ort, Datum

Unterschrift Patientin / Patient / gesetzlicher Vertreter

bzw. Bestätigung des Arztes:

Die Einwilligung des o.g. Patienten (bzw. bei Minderjährigen seiner Erziehungsberechtigten) zu den angeforderten Untersuchungen liegt mir vor. Die Einwilligung zur Blut-/ Gewebeentnahme, zur Archivierung sowie ggf. Nutzung verbleibenden Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke (anonym) sowie ggf. zur Weitergabe der Daten für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle liegt mir ebenfalls vor (Nichtzutreffendes bitte streichen).

Name des anfordernden Arztes (bitte DRUCKBUCHSTABEN)

Ort und Datum, Stempel und Unterschrift des anfordernden Arztes

- Chromosomenanalyse
- Fluoreszenz *in-situ* Hybridisierung (FISH)

### Akute Lymphatische Leukämie (ALL)

#### B-Zell Akute Lymphatische Leukämie (B-ALL)

- Aneuploidien der Chromosomen 4 (D4Z1), 10 (D10Z1), 17 (D17Z1), 21 (RUNX1)
- BCR/ABL1 t(9;22)(q34;q11.2)
- CDKN2A (p16, 9p21) mit Kontrolle CEP9 (Deletion 9p)
- E2A(TCF3) t(19p13.3)
- ETV6/RUNX1 t(12;21)(p13;q22)
- ETV6/RUNX1 (Deletion 12p/Amplifikation RUNX1)
- IGH t(14q32)
- KMT2A(MLL) t(11q23)
- KMT2A(MLL)/AFF1(AF4) t(4;11)(q21.3-q22.1;q23.3)
- KMT2A(MLL)/MLLT1(ENL) t(11;19)(q23.3;p13.3)
- KMT2A(MLL)/MLLT3(AF9) t(9;11)(p21.3;q23.3)
- KMT2A(MLL)/MLLT4(AF6) t(6;11)(q27;q23.3)
- MYB (6q23) mit Kontrolle D6Z1 (Deletion 6q)
- MYC t(8q24)
- MYC/IGH t(8;14)(q24;q32)
- TCF3/PBX1 t(1;19)(q23;p13.3)
- Andere \_\_\_\_\_

#### T-Zell Akute Lymphatische Leukämie (T-ALL)

- CDKN2A (p16, 9p21) mit Kontrolle CEP9 (Deletion 9p)
- MYB (6q23) mit Kontrolle D6Z1 (Deletion 6q)
- TCR $\alpha/\delta$  t(14q11)
- Andere \_\_\_\_\_

### Akute Myeloische Leukämie (AML)

- BCR/ABL1 t(9;22)(q34;q11.2)
- RUNX1T1(ETO)/RUNX1 t(8;21)(q22;q22)
- CBF $\beta$ /MYH11 inv(16)(p13q22)/t(16q22)
- CSF1R (5q33-q34) mit Kontrolle 5p15.2 (5q Deletion/Monosomie 5)
- D7S486 (7q31) mit Kontrolle 7q11.23 (7q Deletion/Monosomie 7)
- D20S108 (Deletion 20q12)
- EGR1 (5q31) mit Kontrolle 5p15.2 (5q Deletion/ Monosomie 5)
- KMT2A(MLL) t(11q23)
- PML/RARA t(15;17)(q24.1;q21.1)
- RPN1/MECOM t(3;3)(q21.3;q26.2)/inv(3)(q26.2)
- TET2 (deletion 4q24) mit Kontrolle 4q12
- TP53 (17p13.1) in Kombination mit ATM (11q22.3)(Deletion 17p/11q)
- Trisomie 8 (D8Z2)
- Trisomie 11 (D11Z1)
- Trisomie 21 (RUNX1: 21q22)
- 
- Andere \_\_\_\_\_

### Chronisch Lymphatische Leukämie (B-CLL), Lymphoplasmazytisches NHL, Immunozytom (M. Waldenström), Haar-Zell-Leukämie

- Komplettes B-CLL Panel (Deletion 6q23, Deletion 11q22.3, Trisomie 12, Deletion 13q14.3, Deletion 13q34, IGH-Rearrangement t(14q32), Deletion 17p13.1)
- ATM (11q22.3) und TP53 (17p13.1) (Deletion 11q, Deletion 17p)
- BCL3 t(19q13)
- BCL6 t(3q27)/Zugewinne 3q
- CCND1/IGH t(11;14)(q13;q32)
- EGR1 (5q31) mit Kontrolle 5p15.2 (Duplikation 5q bei Haarzell-Leukämien)
- IGH t(14q32)
- IGH/BCL2 t(14;18)(q32;q21)/Trisomie 18
- MYB (6q23) mit Kontrolle D6Z1 (Deletion 6q)
- MYC t(8q24)/Zugewinne 8q24
- Zentromer 12, D13S319 (13q14.3), LSI 13q34 (Trisomie 12, Deletion 13q14, Deletion 13q)
- Andere \_\_\_\_\_

### Chronisch Myeloische Leukämie (CML)

- BCR/ABL1 t(9;22)(q34;q11.2)
- TP53 (17p13.1) in Kombination mit ATM (11q22.3) (Deletion 17p/i(17q))
- Trisomie 8 (D8Z2)
- Trisomie 19 (ZNF44/ZNF443/MAN2B1: 19p13; GLTSCR1/GLTSCR2/CRX: 19q13)
- Verlust Y-Chromosom (DYZ3)
- Andere \_\_\_\_\_

### Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- Komplettes Panel (del 5q31/Monosomie 5, del 7q31/Monosomie 7, Trisomie 8, Deletion 12p, Deletion 17p/i(17q), Deletion 20q12, Trisomie 21, -Y)
- CKS1B(1q21)/CDKN2C(1p32.2) (Trisomie 1 bzw. 1q)
- ETV6/RUNX1 (Deletion 12p; Trisomie 21)
- CSF1R (5q33-q34) mit Kontrolle 5p15.2 (Deletion 5q/Monosomie 5)
- D7S486 (7q31) mit Kontrolle 7q11.23 (Deletion 7q/Monosomie 7)
- D20S108 (Deletion 20q12)
- EGR1 (5q31) mit Kontrolle 5p15.2 (Deletion 5q/Monosomie 5)
- TP53 (17p13.1) in Kombination mit ATM (11q22.3) (Deletion 17p/i(17q), Deletion 11q)
- Trisomie 8 (D8Z2)
- TET2 (Deletion 4q24) mit Kontrolle 4q12
- Verlust Y-Chromosom (DYZ3)
- Andere \_\_\_\_\_

### Myeloproliferative Neoplasien (MPN) / Chronisch Myelomonozytäre Leukämie (CMML) / Chronische Eosinophile Leukämie / Hypereosinophiles Syndrom (HES) / Aplastische Anämie (AA)

- BCR/ABL1 t(9;22)(q34;q11.2)
- CKS1B(1q21)/CDKN2C(1p32.2) (Trisomie 1 bzw. 1q)
- ETV6/RUNX1 (Deletion 12p/ETV6-Rearrangement)
- D7S486 (7q31) mit Kontrolle 7q11.23 (Deletion 7q/Monosomie 7)
- D20S108 (Deletion 20q12)
- PDGFRA/CHIC2/FIP1L1 (Deletion 4q12, FIP1L1-/PDGFRA-Rearrangement)
- PDGFRB t(5q33)
- TET2 (Deletion 4q24)
- Trisomie 8 (D8Z2)
- Trisomie 9 (D9Z3)
- TP53 (17p13.1) in Kombination mit ATM (11q22.3) (Deletion 17p/i(17q), Deletion 11q)
- Andere \_\_\_\_\_

## Non-Hodgkin-Lymphome (NHL)

### B-Zell-Lymphome

- Komplettes Panel (Deletion 6q23, Deletion 11q22.3, Trisomie 12, Deletion 13q14.3, Deletion 13q34, IGH-Rearrangement t(14q32), Deletion 17p13.1)
- ALK t(2p23) bei ALK+DLBCL
- ATM (11q22.3) und TP53 (17p13.1) (Deletion 11q, Deletion 17p)
- BCL3 t(19q13)
- BCL6 t(3q27)/Zugewinne 3q
- CCND1/IGH t(11;14)(q13;q32)
- CCND3/IGH t(6;14)(p21;q32)
- CDKN2A (p16, 9p21) mit Kontrolle CEP9 (Deletion 9p)
- IGH t(14q32)
- IGH/BCL2 t(14;18)(q32;q21)/Zugewinn 18q
- MALT1 t(18q21)
- MYB (6q23) mit Kontrolle D6Z1 (Deletion 6q)
- MYC t(8q24)/Zugewinne 8q24
- MYC/IGH t(8;14)(q24;q32)
- Zentromer 12, D13S319 (13q14.3), LSI 13q34 (Trisomie 12, Deletion 13q14, Deletion 13q)
  
- Andere \_\_\_\_\_

### T-Zell-Lymphome

- ALK t(2p23)
- ATM (11q22.3) and TP53 (17p13.1) (Deletion 11q, Deletion 17p)
- ETV6/RUNX1 (Deletion 12p)
- MYC t(8q24)/Zugewinne 8q24
- PDGFRA/CHIC2/FIP1L1 (Deletion 4q12, FIP1L1-/PDGFRA-Rearrangement)
- TCR $\alpha/\delta$  t(14q11)
  
- Andere \_\_\_\_\_

## Plasmozytom / Multiples Myelom / MGUS

vor der FISH-Analyse wird eine magnetische Anreicherung („Magnetic Activated Cell Sorting“ MACS) von CD138+ Plasmazellen durchgeführt; bitte hierfür 3 ml Knochenmark zusätzlich entnehmen.

- komplettes Panel (1p32.3, Amplifikation 1q21, Deletion/Zugewinne 11q22.3, Trisomie 12, Deletion 13q14.3, Deletion 13q34, Monosomie 13, IGH-Rearrangement t(14q32), Deletion 17p13.1)
- Aneuploidien der Chromosomen: 3 (D3Z1), 7 (D7Z1), 11 (D11Z1), 17 (D17Z1)
- Aneuploidien der Chromosomen: 3 (D3Z1), 9 (cD9Z3), 11 (D11Z1), 15 (D15Z4)
- ATM (11q22.3) und TP53 (17p13.2) (Deletion/Zugewinn 11q, Deletion 17p)
- CKS1B (1q21)/CDKN2C (1p32.2) (Deletion 1p/Amplifikation 1q)
- Zentromer 12, D13S319 (13q14.3), LSI 13q34
- CCND1/IGH t(11;14)(q13;q32)
- CCND3/IGH t(6;14)(p21;q32)
- FGFR3/IGH t(4;14)(p16;q32)
- IGH t(14q32)
- IGH/MAFA t(14;16)(q32;q23)
- IGH/MAFB t(14;20)(q32;q12)
- MYC/IGH t(8;14)(q24;q32)
  
- Andere \_\_\_\_\_

### Schwere Aplastische Anämie

- D7S486 (7q31) mit Kontrolle in 7q11.23 (7q Deletion/Monosomie 7)
- D13S319 (13q14.3) mit Kontrolle LSI13q34 (13q34) (Deletion 13q14.3)
- MYB (6q23) mit Kontrolle D6Z1 (Trisomie 6)
- TP53 (17p13.1) in Kombination mit ATM (11q22.3) (Deletion 17p)
- Trisomie 8 (D8Z2)
- Trisomie 21 (RUNX1: 21q22)
  
- Other \_\_\_\_\_

### Chromosom X- und Y-spezifische FISH nach geschlechts-differenter Transplantation:

---

---

---

# Molekulargenetische Analyse

- Einzel-Gen-Mutationsanalyse mit Sanger Sequenzierung / qPCR; Gene: \_\_\_\_\_
- Quantitative Analyse für Minimal Residual Disease (MRD) \_\_\_\_\_

## Akute Myeloische Leukämie

- NGS-Panel**  
*ASXL1, BCOR, CEBPA, DNMT3A, FLT3-TKD, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PTPN11, RAD21, RUNX1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1*
- FLT3-ITD*
- PML-RARA*
- CBFB-MYH11*
- RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)*
- MLL*-Translokationen
- MLL*-PTD
- DEK-NUP214*
- NPM1-MLF1*

## Myelodysplastisches Syndrom

- NGS-Panel**  
*ASXL1, CBL, DNMT3A, ETV6, EZH2, NRAS, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2*

## Chronische Myeloische Leukämie

- BCR-ABL1*
- ABL1* Mutation

## Polycythemia Vera

- JAK2V617F*
- JAK2E12*

## Essentielle Thrombozythämie

- JAK2V617F*
- JAK2E12*
- CALR*
- MPL*

## Primäre Myelofibrose

- JAK2V617F*
- JAK2E12*
- CALR*
- MPL*
- ASXL1*

## Chronische Neutrophilenleukämie

- NGS-Panel**  
*CSF3R, ASXL1, SETBP1, TET2, SRSF2*

## Mastozytose

- KITD816*
- KIT* andere Mutationen

## Chronische Myelomonozytäre Leukämie

- NGS-Panel**  
*ASXL1, CBL, EZH2, JAK2, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2*

## Atypische Chronische Myeloische Leukämie

- NGS-Panel**  
*ASXL1, CBL, ETNK1, SETBP1, SRSF2, TET2*

## T-Zell Akute Lymphatische Leukämie

- NGS-Panel**  
*DNMT3A, NOTCH1, FBXW7, RUNX1, PHF6, WT1, PTEN, DNMT2, FAT1, FAT3, JAK3, MLL2, CCR4, TP53*
- SIL-TAL1*
- PICALM-MLLT10 (CALM-AF10)*
- KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6)*

## B-Zell Akute Lymphatische Leukämie

- IKZF1* Deletion
- TP53*
- BCR-ABL1*
- ETV6-RUNX1*
- TCF3-PBX1*
- TCF3-HLF*
- KMT2A-AFF1 (MLL-AF4)*
- KMT2A-MLLT1 (MLL-ENL)*

## T-Zell- / NK-LGL-Leukämie

- STAT3*

## Diffus Großzelliges B-Zell-Lymphom

- NGS-Panel**  
*EZH2, MYD88, TP53, SOCS1, STAT3, GNA13, GNAI2, FOXO1, CREBBP, EP300, MLL2, MEF2B, CD58, TNFRSF14, BTG1, CARD11, CD79B, PIM1, PCLO*

## Folikuläres Lymphom

- NGS-Panel**  
*EZH2, CREBBP, EP300, MLL2, MEF2B*

## Chronische Lymphatische Leukämie

- NGS-Panel**  
*ATM, BIRC3, FBXW7, MYD88, NOTCH1, SF3B1, TP53, XPO1, CHD2, ZNF292*

## Splenisches Marginalzonenlymphom

- NGS-Panel**  
*NOTCH2, KLF2, TP53, MLL2, ARID1A*

## Haarzell-Leukämie

- BRAF*
- CDKN1B*

## Morbus Waldenström

- NGS-Panel**  
*CXCR4, MYD88, ARID1A, MLL2*

## Mantelzell-Lymphom

- NGS-Panel**  
*NOTCH1, UBR5, ATM, CCND1, TP53*

## Peripheres T-Zell Lymphom

- NGS-Panel**  
*RHOA, DNMT3A, TET2, IDH2*

## Burkitt-Lymphom

- NGS-Panel**  
*ID3, GNA13, TP53, MYC, CCND3*

## Multiples Myelom

- NGS-Panel**  
*NRAS, KRAS, BRAF, TP53, FAM46C, DIS3*

## Natürliche Killer / T-Zell-Lymphom

- NGS-Panel**  
*DDX3X, JAK3, TP53, MGA, STAT3, KMT2D, ARID1A, EP300*

## Kutanes T-Zell-Lymphom

- NGS-Panel**  
*TP53, CD28, DNMT3A, PLAG1, RHOA*