

Untersuchungsantrag für die genetische Analyse von erworbenen (somatischen) Leukämie-assoziierten Mutationen

Prof. Dr. J. Skokowa / Prof. Dr. K. Welte
Med Klinik II
Universitätsklinikum Tübingen
Bettenbau West (501), Eb. 02, Raum 532
Otfried-Müller-Str. 10
72076 Tübingen

Patient: Geburtsdatum:

Patient im SCNIR registriert: ja nein

Klinische Diagnose:

Angeborene Neutropenie Zyklische Neutropenie andere:

Somatisches Panel-Analyse: erstmalig Verlaufskontrolle Befund eilt* (*Rücksprache erforderlich*)

*Grund für eilige Befundung: Zytogenetik auffällig Morphologie auffällig anderer:

Vorherige G-CSFR Analysen: ja: positiv negativ nein

Bisherige molekulargenetische Untersuchungsergebnisse:

<input type="checkbox"/> ELANE	<input type="checkbox"/> HAX 1	<input type="checkbox"/> G6PC3	<input type="checkbox"/> SBDS	<input type="checkbox"/> andere: <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> positiv	<input type="checkbox"/> positiv	<input type="checkbox"/> positiv	<input type="checkbox"/> positiv	<input type="checkbox"/> positiv
<input type="checkbox"/> negativ	<input type="checkbox"/> negativ	<input type="checkbox"/> negativ	<input type="checkbox"/> negativ	<input type="checkbox"/> negativ
<input type="checkbox"/> nicht getestet	<input type="checkbox"/> nicht getestet	<input type="checkbox"/> nicht getestet	<input type="checkbox"/> nicht getestet	<input type="checkbox"/> nicht getestet

Therapie: G-CSF: ja nein andere:

Klinische Auffälligkeiten:

Material: 1 - 5 ml heparinisieretes Knochenmark 10 - 20 ml heparinisieretes peripheres Blut

Entnahmedatum:

Absender (Name in Druckschrift, Einsender-Stempel):

Einverständniserklärung gemäß GenDG

Einverständnis des Patienten / des gesetzlichen Vertreters

Mit meiner Unterschrift bestätige ich mein Einverständnis mit der geplanten molekulargenetischen Untersuchung, der Archivierung sowie gegebenenfalls der Nutzung verbleibenden Untersuchungsmaterials für Forschungszwecke (pseudonymisiert). Wir erforschen, wie genetische Veränderungen zur Entwicklung von Leukämien und anderen Krebserkrankungen beitragen. Auch wenn zum Zeitpunkt der Untersuchung keine Krebserkrankung vorliegt oder sich jemals entwickelt, sind die Zellen für uns von Nutzen. Ich bin einverstanden, dass die Befunde über die gesetzliche Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden.

Ort, Datum

Unterschrift Patienten/
gesetzlicher Vertreter

Unterschrift des verantwortlichen
Arztes

Proben sollen Anfang der Woche (Montag oder Dienstag) entnommen und via
Übernacht - Express zugeschickt werden!

Vor dem Verschicken des Materials informieren Sie bitte das Labor:

Tel.: +49 7071 2986014 oder +49 162 2052224; Fax: +49 7071 2925161

E-Mail: Labor-SCNIR@med.uni-tuebingen.de

Ergänzende Informationen:

Liste der im Panel enthaltenen Regionen/Gene:

	Gen-Namen
Sequenzierung der gesamten Protein-kodierenden Region (n=31)	<i>ASXL1, BCOR, BCORL1, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EP300, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, JAK2, KDM6A, KRAS, NPM1, NRAS, PHF6, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF1, SF3B1, SRSF2, STAG2, SUZ12, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2</i>
Sequenzierung von "Hot-Spot"-Regionen in den folgenden Genen (n=340). Die Regionen wurden aus ganzen Exom-/Genom-Sequenzierungsdatensätzen von myeloischen Neoplasmaproben (n=2613) ausgewählt, die auf https://www.cbioportal.org zu finden sind. Genom-Koordinaten sind auf Anfrage erhältlich.	<i>ABL1, ACAN, ACSL3, AFF1, AFF4, ALK, AMER1, ANKRD11, APC, ARHGAP35, ARHGEF28, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID4A, ARID4B, ASXL2, ATM, ATP1A1, ATP2B3, ATRX, AURKB, AXL, BABAM1, BCL9, BPIFC, BRCA2, BRCC3, BRD4, BRINP3, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA2D3, CAD, CALR, CAMTA1, CBF, CBLB, CCND2, CCND3, CD70, CD74, CDC42, CDH11, CENPA, CHD2, CHD4, CHEK2, CHIC2, CHN1, CIC, CIITA, CLTCL1, CMYA5, CNOT3, COL1A1, COL2A1, CPS1, CREB3L1, CREBBP, CROCC, CSDE1, CSMD1, CSMD2, CSMD3, CTCF, CUL3, CUX1, CYLD, DAXX, DCLK1, DCTN1, DDR2, DDX41, DICER1, DIS3, DNAH3, DNAH9, DNMT2, DNMT1, DNMT3B, DOT1L, DROSHA, DSCAM, DYSF, EED, EGFR, EGR1, ELF4, ELL, ELN, EML4, EP400, EPHA3, EPHA5, EPHA7, EPHB1, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERG, ESCO2, ETNK1, ETV1, ETV6, EWSR1, EZH1, EZR, FAF1, FANCA, FANCC, FAT1, FAT4, FBXO11, FCGBP, FLT1, FOXP1, FREM2, FRYL, GATA1, GATA2, GATA3, GIGYF2, GLI1, GNAS, GNB1, GPC3, GRIK2, GRIK4, GRIN2A, GRIN2B, GRM3, HDAC4, HECW1, HERPUD1, HIST1H1C, HIST1H1E, HIST1H3C, HIST1H3D, HLA-B, HLA-C, HNRNPK, HOOK3, HOXB13, HSD3B1, IKBKB, IKZF1, IL6ST, INPP4A, INPP4B, INPP5D, INPL1, IRS2, IRS4, JAK3, JARID2, KAT6A, KAT6B, KBTBD4, KDM2B, KDM5C, KDR, KIF5B, KIT, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KSR2, LRIG3, LRP1B, LRP5, LRP6, LRRK2, MAP2, MAP3K13, MAP3K7, MAPK1, MAX, MDC1, MDM2, MDM4, MED12, MEF2B, MGA, MKI67, MN1, MPL, MSH2, MSH3, MST1, MST1R, MTA2, MTOR, MXRA5, MYB, MYC, MYCBP2, MYD88, MYH11, MYO18A, MYO5A, NADK, NCOA2, NCOA3, NCOR1, NF1, NFATC2, NFE2, NIN, NONO, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, NR4A3, NSD1, NTRK3, NUMA1, NUP214, NUP93, NUP98, PAPP2, PARP2, PASK, PAX3, PAX5, PBRM1, PBX1, PC, PCLO, PDCD11, PDE4DIP, PDGFRA, PDGFRB, PDS5B, PGBD5, PHIP, PIK3C2B, PIK3C3, PIK3CA, PIK3CB, PIK3R1, PKD1L2, PLCE1, PLCG1, POLE, POLQ, POU5F1, PPF1B1, PPM1D, PPP2R2A, PPP6C, PRDM1, PRDM16, PREX2, PRKD1, PSIP1, PTCH1, PTEN, PTPRC, PTPRD, PTPRS, PTPRT, RABEP1, RAC2, RAD51, RANBP2, RAP1GDS1, RASA1, RELN, RIT1, RNF213, ROBO1, ROS1, RPTOR, RRAS2, RUNX1T1, SALL4, SEC31A, SERPINB4, SETD1B, SETD2, SH2B3, SHQ1, SI, SMARCA2, SMC1A, SMC3, SMG1, SNCAIP, SNX29, SOCS1, SOS1, SPEN, STAG1, STAT2, STAT4, STAT5B, STRN, SYK, TAF1, TAP2, TBL1XR1, TCF12, TCF7L2, TCL1A, TEK, TENM2, TET1, TGFBR2, TLL2, TLX3, TNC, TNFRSF11A, TOP1, TPR, TRAF7, TRIM24, TRIM33, TRIP11, TRPM3, TRRAP, TSHR, TUSC3, TYRO3, U2AF2, UBR5, UPF1, USP6, WIF1, WRN, WT1, ZBTB33, ZBTB7A, ZEB2, ZFH3, ZFP36L2, ZNF687</i>