

## Hämatologie genomische Analysen Hereditäre Erkrankungen

Einsender:		Patient:	
Name:	Klinik/Labor:	Name:	Geschlecht:
Adresse:	Telefon:	Vorname:	<input type="checkbox"/> Männlich
		Geburtsdatum:	<input type="checkbox"/> Weiblich
		Adresse:	<input type="checkbox"/> Unbekannt
Befundversand:			
E-Mail: <small>(HIN-gesichert)</small>			
Kopieempfänger: <small>(HIN-gesicherte E-Mail oder vollständige Adresse)</small>			
Rechnungsadresse:			
<input type="checkbox"/> Patient <input type="checkbox"/> Einsender <input type="checkbox"/> andere (vollständige Adresse):			

Untersuchungsmaterial:	Klinische Angaben / Diagnose:
<input type="checkbox"/> EDTA Blut <input type="checkbox"/> Saliva <input type="checkbox"/> Mundschleimhaut <input type="checkbox"/> Haarwurzeln <input type="checkbox"/> anderes:	
Entnahmedatum:	<b>Weitere Angaben / Therapie:</b>
Entnahmezeit:	

ALLGEMEINE HINWEISE	
Probenannahme	Montag bis Freitag 8.00-17.00 Uhr. Versand per A-Post.
Probenmaterial	Peripheres Blut (EDTA) oder diverses Material
Qualität	Aufträge mit unvollständig beschrifteten Röhrchen oder unvollständig ausgefülltem Auftragsformular können aus Sicherheitsgründen nicht angenommen werden. Ebenfalls können aufgrund des Kontaminationsrisikos nur ungeöffnete Probengefässe akzeptiert werden.
Einverständnis	Die Analyse von konstitutionellen Mutationen unterliegt dem Gengesetz. Der zuweisende Arzt ist verpflichtet, den Patienten zu informieren und sein Einverständnis dafür einzuholen. Bei Anforderung eines der folgenden Genpanels bitte die unterzeichnete Einverständniserklärung und einen medizinischen Bericht oder detaillierte klinische Angaben beilegen. Vorliegendes Material wird anonymisiert für allfällige Zusatzuntersuchungen, zur internen Q-Kontrolle oder zu Forschungszwecken im Zusammenhang mit der Erkrankung des Patienten verwendet und mehrere Jahre aufbewahrt.  Link zum Formular für die Einverständniserklärung: <a href="#">Einverständniserklärung_CGL_Hämatologie.pdf (insel.ch)</a>

<b>Patient:</b>
Name:
Vorname:
Geburtsdatum:

<b>FAMILIÄRE NEOPLASIEN</b> <i>Material: 2 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> ALPS und assoziierte Gene	<input type="checkbox"/> Hereditäre ALL/andere lymphatische Neoplasien
<input type="checkbox"/> Hereditäre myeloische Neoplasien	

<b>HÄMOSTASE / THROMBOZYTOPATHIEN</b> <i>Material: 2 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Gerinnung und Fibrinolyse	<input type="checkbox"/> Thrombozytopenie/Thrombozytopathie
<input type="checkbox"/> Thrombophilien	Thrombozytenzahl <input type="checkbox"/> normal range: _____ <input type="checkbox"/> vermindert range: _____
<input type="checkbox"/> Thrombotische Mikroangiopathien (TMA)	Thrombozytengrösse <input type="checkbox"/> klein range: _____ <input type="checkbox"/> normal range: _____ <input type="checkbox"/> gross range: _____
<input type="checkbox"/> Faktor II (Prothrombin 20210G>A)	Funktionelle Abklärung <input type="checkbox"/> ohne Defekt <input type="checkbox"/> mit Defekt: _____
<input type="checkbox"/> Faktor V Leiden R506Q	

<b>HEREDITÄRE ZYTOPENIEN UND BONE MARROW FAILURE</b> <i>Material: 2 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Fanconi Anämie	<input type="checkbox"/> Hereditäre Anämien
<input type="checkbox"/> Diamond-Blackfan Anämie	<input type="checkbox"/> Sideroblastäre Anämie
<input type="checkbox"/> MLPA für Diamond-Blackfan Anämie	<input type="checkbox"/> Hereditäre Neutropenien
<input type="checkbox"/> Hereditäre myeloische Neoplasien	<input type="checkbox"/> Telomerase Störungen (BMF)

<b>ERYTHROZYTÄRE STÖRUNGEN</b> <i>Material: 2 ml EDTA Blut</i>	
<input type="checkbox"/> Hämoglobinopathie	<input type="checkbox"/> Hereditäre Sphärozytose
<input type="checkbox"/> Porphyrie	<input type="checkbox"/> Hereditäre Polyglobulie
<input type="checkbox"/> Xerocytose ( <i>PIEZO1, KCNN4</i> )	

<b>WEITERE ANALYSEN</b>	
<input type="checkbox"/> Asservieren	<input type="checkbox"/> Weitere Analysen: (Anfrage <a href="mailto:haematologie.cgl@insel.ch">haematologie.cgl@insel.ch</a> )

ALPS und assoziierte Gene	CASP10, CASP8, CTLA4, CTSP1, CXCR4, FADD, FAS, FASLG, LRBA, NFKB1, PIK3CA, PIK3CD, PIK3R1, STAT3
Hereditäre myeloische Neoplasien	ANKRD26, CEBPA, DDX41, ETV6, GATA2, KRAS, MPL, PRF1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SRP72, TP53
Hereditäre ALL/andere lymphatische Neoplasien	ETV6, IKZF1, SH2B3, PAX5, TP53, FAS, FASLG, PRF1, UNC13D
Gerinnung und Fibrinolyse	F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F3, F5, F7, FGA, FGB, FGG, GGCX, HRG, LMAN1, MCFD2, SERPINE1, SERPINF2, VKORC1, VWF
Thrombophilien	PLAT, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1
Thrombotische Mikroangiopathien (TMA)	ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR5, CFI, DGKE, THBD
Thrombozytopenie/Thrombozytopathie	ACTN1, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ETV6, FERMT3, FLI1, FLNA, GATA1, GF11B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGA2B, ITGB3, LYST, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, ORAI1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, RASGRP2, RBM8A, RUNX1, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TUBB1, VIPAS39, VPS33B
Fanconi Anämie	BRCA1, BRCA2, BRIP1, DDX11, ERCC4, ERCC6L2, ESCO2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, LIG4, MAD2L2, NBN, NHEJ1, PALB2, RAD51, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2
Diamond-Blackfan Anämie	ADA2, GATA1, RPL5, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL35A, RPL36, RPS4X, RPS7, RPS10, RPS15, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27A
Hereditäre Anämien	AMN, ATRX, CDAN1, CUBN, G6PD, GATA1, GPI, KCNA4, PGK1, PIEZO1, PKLR, SBDS, SEC23B, SLC11A2, SLC25A38, TCN2, TMRSS6, TPI1
Sideroblastäre Anämie	ALAS2, SLC25A38, SLC19A2, GLRX5, ABCB7, HSPA9, NDUFB11, PUS1, YARS2, LARS2, TRNT1
Hereditäre Neutropenien	AK2, CSF3R, CXCR4, ELANE/ELA2, GATA2, GF11, G6PC3, HAX1, JAGN1, LAMTOR2/MAPBPIP (p14), SAMD9, SAMD9L, SRP54, SRP72, VPS45, WAS
Telomerase Störungen (BMF)	ACD, CTC1, DKC1, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, RTEL1, SRP72, TEP1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53, ZCCHC8
Hämoglobinopathie	HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HBQ1, HBZ
Porphyrie	ALAS2, FECH, HMBS, UROS
Hereditäre Sphärozytose	ANK1, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB
Hereditäre Polyglobulie	BHLHE41, BPGM, EGLN1, EGLN2, EGLN3, EPAS1, EPO, EPOR, GF11B, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, HIF1AN, HIF3A, JAK2, KDM6A, MPL, OS9, SH2B3, SLC30A10, VHL, ZNF197