

Remiss: Hematologi – genetisk analys		Personnr.													
Till Medicinsk service/Labmedicin Klinisk genetik 221 85 LUND		Namn													
Vid frågor nås laboratorieansvarig läkare på 046 – 17 63 73		Adress													
		Tel													
		Rem avd/mott	Tel												
		Rem dat													
Tidigare hänvisningar		Remitterande läkare													
		MG-kod/Debiteringskod	Provtagningsdatum & tid												
		<table border="1"> <tr> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> </tr> </table>							<table border="1"> <tr> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> <td> </td> </tr> </table>						
Rutin <input type="checkbox"/>	Akut <input type="checkbox"/>	Analyssvar önskas till tel.:													
Provtillfälle	<input type="checkbox"/> Diagnos	<input type="checkbox"/> Uppföljning	<input type="checkbox"/> Recidivmisstanke												
Provmaterial - Använd separata remisser för skilda vävnader	<input type="checkbox"/> Benmärg ¹	<input type="checkbox"/> Perifert blod – heparin ¹	<input type="checkbox"/> Övrigt:												
	<input type="checkbox"/> Perifert blod – EDTA ¹														
	<input type="checkbox"/> Hudbiopsi ² – krävs som kontrollprov för myeloisk genpanel vid AML/MDS/MPN														
	<input type="checkbox"/> Patienten har genomgått allo-SCT (hudbiopsi kan då ej användas som kontroll; endast begränsad analys möjlig)														
Klinisk information:															
Screening	<input type="checkbox"/> Kromosomanalys ³	<input type="checkbox"/> Genomisk array ⁴	<input type="checkbox"/> GMS-Myeloid v1.0 ^{4,5} (AML/MDS/MPN)												
	<input type="checkbox"/> RNA-sekvensering ALL ^{4,6}		<input type="checkbox"/> RNA-sekvensering AML/MDS/MPN ^{4,6}												
AML⁷	<input type="checkbox"/> t(15;17) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> t(8;21) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> FLT3 ⁴ (snabbsvar)												
	<input type="checkbox"/> t(15;17) [RT-PCR] ⁴	<input type="checkbox"/> inv(16) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> NPM1 ⁴ (snabbsvar)												
	<input type="checkbox"/> KMT2A (tidigare MLL) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> "AML-paket" ⁸	<input type="checkbox"/> Panel: CEBPA, FLT3 & NPM1 ⁴												
ALL	<input type="checkbox"/> BCR/ABL1 [FISH] ³	<input type="checkbox"/> BCR/ABL1 [RT-PCR] ⁴	<input type="checkbox"/> BCR/ABL1 P210 [RT-qPCR] ⁹												
	<input type="checkbox"/> KMT2A (MLL) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> ABL-klass [FISH] ³													
KML	<input type="checkbox"/> BCR/ABL1 [FISH] ³	<input type="checkbox"/> BCR/ABL1 [RT-PCR] ⁴	<input type="checkbox"/> BCR/ABL1 P210 [RT-qPCR] ⁹												
MDS	<input type="checkbox"/> -5/del(5q) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> -7/del(7q) [FISH] ³	<input type="checkbox"/> -17/del(17p) [FISH] ³												
MPN/eosinofili (eo)	<input type="checkbox"/> FIP1L1/PDGFR [RT-PCR] ⁴	<input type="checkbox"/> JAK2: V617F ⁴	<input type="checkbox"/> Panel: CALR, JAK2 (V617 & exon12) & MPL ⁴												
	<input type="checkbox"/> PDGFR-fusion [FISH] ³	<input type="checkbox"/> FGFR1-fusion [FISH] ³	<input type="checkbox"/> PDGFRB-fusion [FISH] ³												
	<input type="checkbox"/> JAK2-fusion [FISH] ³ vid eo														
Mastocytos	<input type="checkbox"/> KIT: exon 8 & 17 ⁴														
KLL	<input type="checkbox"/> del(11q), +12, -13/del(13q) & del(17p) [FISH] ³ samt Panel: NOTCH1, SF3B1 & TP53 ⁴														
Myelom¹⁰	<input type="checkbox"/> dup(1q), t(4;14), t(11;14), t(14;16), t(14;20) & del(17p) [FISH] ¹¹														
Annan:															
<p>Biobanken, inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alternativt vårdnadshavare/närstående) har fått information om och samtycker till att provet och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.</p> <p>[] Nej, provgivaren samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. En "nej-talong" har skickats in, hämtas på www.rbc Syd.se</p> <p>[] Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.</p>															

Provtagningsanvisningar (summering); se även: www.analysportalen-labmedicin.skane.se

- 1) Se specifika provtagningsanvisningar för respektive analys. Prov för RT-qPCR ska inkomma i EDTA-rör.
- 2) Hudbiopsi: stans, 3-5 mm, djupt ner i subkutant fett. Förvaras i sterilt rör med steril fysiologisk koksaltlösning.
- 3) Benmärg i "odlingsflaska bm", blod i Na-heparinrör.
- 4) Benmärg i "odlingsflaska bm", blod i EDTA-rör.
- 5) Myeloisk genpanel som utvecklats av Genomic Medicine Sweden (GMS) innehåller cirka 200 gener, bl.a. ASXL1, CALR, CEBPA, FLT3, JAK2 (V617F samt exon 12), KIT, MPL, NPM1, RUNX1, SF3B1 och TP53.
- 6) Skilda fusionsgenslistor beroende på frågeställning som kan utökas till global fusionsgensdetektion om det efterfrågas.
- 7) Vid misstänkt eller fastställd AML tas prov för forskningsbaserad NGS-studie (inkluderar biobank) utöver ordinarie genetisk diagnostik, använd remiss "NGS/Leukemibiobank SUS".
- 8) I ett "AML-paket" ingår kromosomanalys, myeloisk genpanel, mutationsanalys av FLT3 inklusive analys av allel-ratio samt FISH för t(8;21)/RUNX1-RUNX1T1, inv(16)/CBFB-rearrangemang och der(11)/KMT2A-rearrangemang.
- 9) *Diagnos*: >5 ml blod i EDTA-rör; *Uppföljning*: 10-20 ml blod i EDTA-rör.
- 10) För arkivering i Myelombiobank, använd remiss "Myelombiobank".
- 11) Benmärg i "odlingsflaska bm".

Medicinsk service/ Labmedicin
Klinisk genetik
221 85 Lund
Provmottagning: 046-17 63 68
Labansvarig läkare: 046-17 63 73

