

Remiss: Hematologi – genetisk analys		Personnummer	
Till Medicinsk service/Labmedicin Klinisk genetik 221 85 LUND		Namn	
		Rem avd/mott	Remissdatum
Tidigare hänvisningar		Remitterande läkare	
		MG-kod/Debiteringskod	
		Provtagningsdatum & tid	
<input type="checkbox"/> Rutin <input type="checkbox"/> SUS Leukemibiobank ¹		<input type="checkbox"/> Akut Analyssvar önskas till tel:	
Provtillfälle		<input type="checkbox"/> Diagnos <input type="checkbox"/> Uppföljning <input type="checkbox"/> Recidivmisstanke	
Provmaterial (se provtagningsanvisningar nedan) - Använd separata remisser för skilda vävnader		<input type="checkbox"/> Benmärg <input type="checkbox"/> Perifert blod – heparin <input type="checkbox"/> Övrigt: <input type="checkbox"/> Perifert blod – EDTA <input type="checkbox"/> Hudbiopsi ² – krävs som kontrollprov för myeloisk genpanel (GMS-Myeloid v1.0) och WGS	
Klinisk information: <input type="checkbox"/> AML <input type="checkbox"/> ALL <input type="checkbox"/> KML <input type="checkbox"/> MDS <input type="checkbox"/> MPN <input type="checkbox"/> Eosinofili <input type="checkbox"/> Mastocytos <input type="checkbox"/> KLL <input type="checkbox"/> Myelom <input type="checkbox"/> Preliminär diagnos <input type="checkbox"/> Bekräftad diagnos <input type="checkbox"/> Patienten har genomgått allo-SCT (endast begränsad genpanels-/WGS-analys möjlig)			
Genetiska screeninganalyser		<input type="checkbox"/> Kromosomanalys (G-band) ³ <input type="checkbox"/> WGS, neoplasia ⁴ <input type="checkbox"/> RNA-sekvensering, hematologisk neoplasia ⁴ <input type="checkbox"/> Myeloisk genpanel ^{4,5} <input type="checkbox"/> Genomisk array ⁴	
AML-paket		<input type="checkbox"/> Kromosomanalys ³ , myeloisk genpanel ^{4,5} , <i>FLT3</i> snabb svar inklusive allelratio ⁴ samt FISH för t(8;21), inv(16) och <i>KMT2A</i> -rearrangemang ³	
AML, riktat		<input type="checkbox"/> t(15;17) [RT-PCR] ⁴ <input type="checkbox"/> inv(16) [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>FLT3</i> (snabb svar inklusive allelratio) ⁴ <input type="checkbox"/> t(15;17) [FISH] ³ <input type="checkbox"/> t(8;21) [FISH] ³ <input type="checkbox"/> AML genpanel (<i>CEBPA</i> , <i>FLT3</i> & <i>NPM1</i>) ⁴ <input type="checkbox"/> <i>KMT2A</i> [FISH] ³	
ALL-paket (A2G)		<input type="checkbox"/> Kromosomanalys ³ , genomisk array ⁴ samt FISH för t(1;19), t(17;19), t(12;21), iAMP21, t(9;22), <i>ABL1</i> -, <i>ABL2</i> -, <i>PDGFRB/CSF1R</i> - och <i>KMT2A</i> -rearrangemang ³	
ALL-paket (≥46år)		<input type="checkbox"/> Kromosomanalys ³ samt FISH för <i>BCR::ABL1</i> och <i>ABL1</i> -, <i>ABL2</i> - och <i>PDGFRB/CSF1R</i> -rearrangemang	
ALL, riktat		<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [RT-PCR] ⁴ <input type="checkbox"/> <i>ABL1</i> -, <i>ABL2</i> - och <i>PDGFRB/CSF1R</i> -rearrangemang [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> P210 [RT-qPCR] ⁶ <input type="checkbox"/> <i>KMT2A</i> [FISH] ³	
KML		<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [RT-PCR] ⁴ <input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> P210 [RT-qPCR] ⁶	
MDS-paket		<input type="checkbox"/> Kromosomanalys ³ samt myeloisk genpanel ^{4,6}	
MDS, riktat		<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		<input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> : V617F ⁴ <input type="checkbox"/> MPN genpanel (<i>CALR</i> , <i>JAK2</i> (inklusive V617 & exon12) & <i>MPL</i>) ⁴	
Eosinofili		<input type="checkbox"/> <i>FIP1L1::PDGFRA</i> [RT-PCR] ⁴ <input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> -fusion [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>PDGFRA</i> -fusion [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> -fusion [FISH] ³ <input type="checkbox"/> <i>PDGFRB</i> -fusion [FISH] ³	
Mastocytos		<input type="checkbox"/> <i>KIT</i> D816V [ddPCR] ⁴	
KLL-paket		<input type="checkbox"/> del(11q), +12, -13/del(13q) & del(17p) [FISH] ³ samt KLL genpanel (<i>NOTCH1</i> , <i>SF3B1</i> & <i>TP53</i>) ⁴	
Myelom-paket⁷		<input type="checkbox"/> dup(1q), t(4;14), t(11;14), t(14;16), t(14;20) & del(17p) [FISH] ^{3,8}	
GMS-AL		<input type="checkbox"/> WGS, GMS-AL ⁴ samt RNA-sekvensering, GMS-AL ⁴ <input type="checkbox"/> Informerat samtycke har inhämtats för multicenterstudie inom GMS för analys av helgenomsekvensering (WGS) och RNA-sekvensering av akuta leukemier (AL), hudbiopsi krävs	
GMS-MGP		<input type="checkbox"/> Informerat samtycke har inhämtats för multicenterstudie inom GMS för analys av myeloisk genpanel (MGP) ^{4,5}	
Annan:			
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. <input type="checkbox"/> Nej, provgivaren samtycker inte till att provet sparas enligt ovan premisser. En "nej-talong" har skickats in, hämtas på www.rbc Syd.se <input type="checkbox"/> Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.			

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

- 1) Gäller benmärg vid misstänkt eller fastställd AML. Totalt två "odlingsflaskor bm" ska inkomma där den ena flaskan används för önskade rutinanalyser och den andra flaskan används för biobankning (vitalfrysning).
- 2) Hudbiopsi: stans, 3-5 mm, djupt ner i subkutant fett. Förvaras i sterilt rör med steril fysiologisk koksaltlösning. Behövs bara skickas en gång; vitalfrysta celler sparas.
- 3) Benmärg i "odlingsflaska bm", blod i Na-heparinrör.
- 4) Benmärg i "odlingsflaska bm", blod i EDTA- rör.
- 5) Myeloisk genpanel (GMS-Myeloid v1.0) som utvecklats av Genomic Medicine Sweden (GMS), innehåller cirka 200 gener, bl.a. *ASXL1*, *CALR*, *CEBPA*, *FLT3*, *JAK2* (inklusive V617F samt exon 12), *KIT*, *MPL*, *NPM1*, *RUNX1*, *SF3B1* och *TP53*, hudbiopsi krävs.
- 6) *Diagnos*: >5 ml blod i EDTA-rör; *Uppföljning*: 10-20 ml blod i EDTA-rör.
- 7) För arkivering i Myelombiobank, använd remiss "Myelombiobank".
- 8) Myelom-FISH föregås av selektion av plasmaceller, pga låg andel i benmärgen, för en representativ analys. Således behövs ett eget prov (1 "odlingsflaska bm") vid denna frågeställning. Om ytterligare analyser önskas för aktuell patient gällande andra frågeställningar inkom med totalt 2 provkärl.