

# Genetik, Hematologi - genetisk analys

Svar till, ange Kundkod

Telefon nr:

Om annan ska debiteras, ange Kundkod

Remittent, ange RSid eller annat id

Remittent, namn:

Svarskopia till, ange Kundkod

Patient-ID och namn, skriv eller använd etikett



<p>Rutin</p> <p>SUS Leukemibiobank<sup>1</sup></p>	<p>Akut</p>
--	-------------

RESERVERAD plats för laboratoriets etikett

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"/> Hudbiopsi <sup>2</sup> – krävs som kontrollprov för GMS-MGP <sup>3</sup> och WGS	<input type="checkbox"/> Perifert blod – EDTA	
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) <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> GMS-MGP <sup>3,5</sup>	<input type="checkbox"/> RNA-sekvensering, hematologisk neoplas <sup>5</sup> <input type="checkbox"/> GMS-MGP riktad (ange gen ovan från lista) <sup>3,5,6</sup>	<input type="checkbox"/> Genomisk array <sup>5</sup>
AML-paket	<input type="checkbox"/> Kromosomanalys <sup>4</sup> , GMS-MGP inkl. GMS-MGP snabb svar ( <i>FLT3</i> , <i>IDH1/2</i> , <i>NPM1</i> & <i>TP53</i> ) <sup>3,5</sup> , <i>FLT3</i> inklusive allelrat <sup>5</sup> samt FISH för <i>t(8;21)</i> , <i>inv(16)</i> och <i>KMT2A</i> -rearrangemang <sup>4</sup>		
AML, riktat	<input type="checkbox"/> <i>t(15;17)</i> [RT-PCR] <sup>5</sup> <input type="checkbox"/> <i>t(15;17)</i> [FISH] <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> <i>inv(16)</i> [FISH] <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>t(8;21)</i> [FISH] <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> <i>KMT2A</i> [FISH] <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>FLT3</i> (snabb svar inklusive allelrat <sup>5</sup> )
ALL-paket (A2G)	<input type="checkbox"/> Kromosomanalys <sup>4</sup> , genomisk array <sup>5</sup> samt FISH för <i>t(1;19)</i> , <i>t(17;19)</i> , <i>t(12;21)</i> , <i>iAMP21</i> , <i>t(9;22)</i> , <i>ABL1-</i> , <i>ABL2-</i> , <i>MYC-</i> , <i>PDGFRB/CSF1R-</i> och <i>KMT2A</i> -rearrangemang <sup>4</sup>		
ALL-paket (begränsat)	<input type="checkbox"/> Kromosomanalys <sup>4</sup> samt FISH för <i>BCR::ABL1</i> och <i>ABL1-</i> , <i>ABL2-</i> och <i>PDGFRB/CSF1R</i> -rearrangemang <sup>4</sup>		
ALL, riktat	<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> P190 [ddPCR] <sup>5,7</sup> <input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> P210 [RT-qPCR] <sup>5,7</sup>	<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [RT-PCR] <sup>5</sup> <input type="checkbox"/> <i>KMT2A</i> [FISH] <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [FISH] <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>ABL1-</i> , <i>ABL2-</i> och <i>PDGFRB/CSF1R-r</i> [FISH] <sup>4</sup>
KML	<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> P210 [RT-qPCR] <sup>7</sup> <input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> P190 [ddPCR] <sup>7</sup>	<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [RT-PCR] <sup>5</sup>	<input type="checkbox"/> <i>BCR::ABL1</i> [FISH] <sup>4</sup>
MDS-paket	<input type="checkbox"/> Kromosomanalys <sup>4</sup> samt GMS-MGP <sup>3,5</sup>		
MDS, riktat	<input type="checkbox"/> -5/del(5q) [FISH] <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> -7/del(7q) [FISH] <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> -17/del(17p) [FISH] <sup>4</sup>
MPN	<input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> : V617F <sup>5</sup>	<input type="checkbox"/> GMS-MGP MPN ( <i>CALR</i> , <i>JAK2</i> (inklusive V617 & exon12) & <i>MPL</i> ) <sup>5</sup>	
Eosinofili	<input type="checkbox"/> <i>FIP1L1::PDGFRA</i> [RT-PCR] <sup>5</sup>	<input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> -fusion [FISH] <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> -fusion [FISH] <sup>4</sup>	<input type="checkbox"/> <i>PDGFRA</i> -fusion [FISH] <sup>4</sup> <input type="checkbox"/> <i>PDGFRB</i> -fusion [FISH] <sup>4</sup>
Mastocytos	<input type="checkbox"/> <i>KIT</i> D816V [ddPCR] <sup>5</sup>		
KLL-paket	<input type="checkbox"/> <i>del(11q)</i> , <i>+12</i> , <i>-13/del(13q)</i> & <i>del(17p)</i> [FISH] <sup>4</sup> , GMS-MGP KLL ( <i>NOTCH1</i> , <i>SF3B1</i> & <i>TP53</i> ) <sup>5</sup>		
Myelom-paket <sup>8</sup>	<input type="checkbox"/> <i>dup(1q)</i> , <i>t(4;14)</i> , <i>t(11;14)</i> , <i>t(14;16)</i> , <i>t(14;20)</i> & <i>del(17p)</i> [FISH] <sup>4,9</sup>		
GMS-WGS	<input type="checkbox"/> WGS, GMS-AL <sup>5</sup> samt RNA-sekvensering, GMS-AL <sup>5</sup> <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 GMS-MGP <sup>3,5</sup>		
Annan:			

Provtagningsdatum, tidpunkt Provtagarens namnunderskrift

Provtagarens RSID

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

Biobanken, inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alt vårdnadshavare/närstående) har fått information om och samtycker till – att provet och tillhörande – personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

En "nej-talong" har skickats in, hämtas på [www.rbcsyd.se](http://www.rbcsyd.se)

Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke

2024593735

Medicinsk service/Labmedicin  
Klinisk genetik  
221 85 Lund



046-17 33 62

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 subkutan fett. Förvaras i sterilt rör med steril fysiologisk koksaltlösning. Behövs bara skickas en gång, vitalfrysta celler sparas.
3. Myeloisk genpanel som utvecklats av Genomic Medicine Sweden (GMS-MGP), 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 för analys.
4. Benmärg i "odlingsflaska bm", blod i Na-heparinrör.
5. Benmärg i "odlingsflaska bm", blod i EDTA-rör.
6. Vid GMS-MGP riktad kan exempelvis följande gener väljas; generna vilka ingår i "GMS-MGP Snabbsvar", *BRAF*, *MYD88*, *CXCR4*, *CEBPA* och *KIT*.
7. *Diagnos*: >5 ml blod i EDTA-rör, *Uppföljning*: 10-20 ml blod i EDTA-rör.
8. För arkivering i Myelombiobank använd remiss "Myelombiobank".
9. 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.