

Inhaltsverzeichnis

1. Hinweise für den Einsender	2
2. Kontaktinformationen.....	2
3. Zytomorphologie	3
4. Immunphäotypisierung	4
5. Zytogenetik.....	8
6. Molekulargenetik	17

Unter den Link [Hämatologisches Diagnostiklabor](#) werden folgende Informationen zur Verfügung gestellt:

- Informationen für Einsender/ Untersuchungsaufträge
 - Wichtige Informationen für Einsender
 - Aktueller Anforderungsschein für die angebotenen Leistungen des Labors
 - Versandadresse des Hämatologischen Diagnostiklabors
 - Informationen zur Probenannahme
- Zertifizierungen
- Informationen zu den Teillaboren Zytomorphologie / Immunphänotypisierung / Zytogenetik / FISH / Molekulargenetik/ NGS
 - Beschreibung der Tätigkeit im jeweiligen Teillabor
 - Angaben zu den angewendeten Untersuchungsverfahren
 - Angaben zur Bereichsleitung und den MitarbeiterInnen
 - Telefonnummern

Universitätsklinikum Leipzig AöR Medizinische Klinik und Poliklinik I Laborbereich Hämatologische Diagnostik Johannisallee 32 A 04103 Leipzig Fax: 0341 - 97 13089	Dr. rer. nat. Enrica Bach <i>Wissenschaftliche Laborleiterin</i> Telefon: 0341 - 97 13082	Prof. Dr. med. Klaus Metzeler <i>Ärztlicher Laborleiter</i> Telefon: 0341 - 9720130
	Franziska Kießling <i>Qualitätssicherung</i> Telefon: 0341 - 97 22722	
	Labor Zytomorphologie Tel.: 0341 / 97-13085	Labor Zytogenetik/ FISH Tel.: 0341 / 97-13057
	Labor Immunphänotypisierung Tel.: 0341 / 97-13056	Labor Molekulargenetik/ NGS Tel.: 0341 / 97-13053

3. Zytomorphologie

Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs-material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode / Untersuchungstechnik	Ansatz-tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestellnummer)
Differentialblutbild	peripheres Blut	antikoaguliert mit EDTA oder luftgetrocknete Ausstriche	Pappenheim-Färbung	Mo-Fr	LDT	Differentialblutbild
Peroxidase-Färbung	peripheres Blut, Knochenmark	antikoaguliert mit EDTA oder luftgetrocknete Ausstriche	Peroxidase-Färbung (Diaminobenzidin)	Mo-Fr	LDT	Peroxidase-Färbung
KM-Zytologie	Knochenmark	antikoaguliert mit EDTA oder luftgetrocknete Ausstriche/ Quetschpräparate	Pappenheim-Färbung	Mo-Fr	LDT	KM-Zytologie
Eisenfärbung (Berliner Blau)	Knochenmark	antikoaguliert mit EDTA oder luftgetrocknete Ausstriche/Quetschpräparate	Berliner-Blau-Färbung	Mo-Fr	LDT	Eisenfärbung (Berliner Blau)

4. Immunphänotypisierung

Untersuchungsverfahren / Analyt / Messgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestellnummer)
Screening, myeloische Blasten: CD33, CD34, CD45, CD117, CD123	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	bei AML-Verläufen	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
MDS Diagnostik (Ogata + RED Score): CD7, CD10, CD11b, CD13, CD14, CD15, CD16, CD33, CD34, CD36, CD38, CD45, CD56, CD64, CD71, CD105, CD117, CD235a, HLADR	Knochenmark	nur bei MDS Erstdiagnose, bei unklarer Zytopenie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
Screening Akute Leukämie (myeloisch, lymphatisch): CD7, CD19, CD13, CD33, CD34, CD45, CD117, HLA-DR, cyCD3, cyTdT, cyMPO, cyCD79a	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	-	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
AML Subtypisierung (B-lymphatische Ko-Expression): CD10, CD14, CD15, CD20, CD45, CD64, CD123 ODER AML Subtypisierung (T-lymphatische Ko-Expression): CD2, CD5, CD8, CD10, CD14, CD45, CD64, CD123	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.

Immunphänotypisierung						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestellnummer)
B-ALL Subtypisierung: CD10, CD13, CD19, CD20, CD22, CD33, CD34, CD38, CD45, CD117, HLA-DR, IgM, cyCD79a, cyIgM	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
AML Subtypisierung (B-lymphatische Ko-Expression): CD10, CD14, CD15, CD20, CD45, CD64, CD123 ODER AML Subtypisierung (T-lymphatische Ko-Expression): CD2, CD5, CD8, CD10, CD14, CD45, CD64, CD123	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
B-ALL Subtypisierung: CD10, CD13, CD19, CD20, CD22, CD33, CD34, CD38, CD45, CD117, HLA-DR, IgM, cyCD79a, cyIgM	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
T-ALL Subtypisierung: CD1a, CD2, CD3, CD4, CD5, CD7, CD8, CD10, CD13, CD33, CD34, CD45, CD117, HLA-DR, TCRgd, cyCD3	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.

Immunphänotypisierung						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
T-ALL Subtypisierung: CD1a, CD2, CD3, CD4, CD5, CD7, CD8, CD10, CD13, CD33, CD34, CD45, CD117, HLA-DR, TCRgd, cyCD3	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
MPN / CMML: CD11b, CD13, CD14, CD15, CD16, CD33, CD34, CD38, CD45, CD56, CD64, CD117, CD123, HLA-DR	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Screening Akute Leukämie bei myelomonozytärer Konstellation	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
Lymphom-Screening: CD3, CD4, CD5, CD8, CD10, CD19, CD20, CD22, CD56, Kappa, Lambda, TCRgd	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	bei unklarer Zytopenie/Leukozytose	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
B-NHL Subtypisierung: CD5, CD11c, CD19, CD20, CD23, CD25, CD38, CD45, CD79b, CD103, CD200	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Lymphom-Screening	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
T-NHL / T-LGLL Subtypisierung: CD2, CD3, CD4, CD5, CD7, CD8, CD10, CD16, CD19, CD26, CD30, CD45, CD45RA, CD45RO, CD56, CD57, TCRgd, TRBC1	peripheres Blut, Knochenmark, Liquor, Aszites, Perikard	nachfolgend auf Lymphom-Screening	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.

Immunphänotypisierung

Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
Plasmazellen / Multiples Myelom: CD19, CD38, CD45, CD56, CD138, BCMA, cyCD19, cyKappa, cyLambda	Knochenmark (peripheres Blut, Liquor, Aszites, Perikard)	bei MGUS/ Vd. MM anhand KM, nur bei PZ-Leukämie an PB oder sonstigem Material	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
PNH: CD14, CD15, CD33, CD45, CD55, CD59, CD64, CD66b, CD71, CD157, FLAER	peripheres Blut	-	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
Mastozytose: CD2, CD14, CD16, CD25, CD34, CD45, CD117, CD203c	peripheres Blut, Knochenmark	-	relative Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
Quantifizierung Lymphozyten- Subpopulationen / Immunstatus: CD3, CD4, CD8, CD16, CD19, CD45, CD56, HLA-DR	peripheres Blut	-	absolute Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.
Quantifizierung CD34+ Zellen inkl. Vitalität bei Stammzell-Apherese: CD34, CD45, 7-AAD	peripheres Blut, Knochenmark, Apheresat	-	absolute Quantifizierung	Mo-Fr	BD Biosciences	Stem Cell Enumera-tion Kit, 344563
Quantifizierung CD3+ T-Zell- Subpopulationen inkl. Vitalität bei Lymphozyten-Apherese: CD3, CD4, CD8, CD19, CD27, CD28, CD45, 7-AAD	peripheres Blut, Apheresat	-	absolute Quantifizierung	Mo-Fr	LDT	k.A.

5. Zytogenetik

Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs-material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz-tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
Chromosomenbandenanalyse	Heparin-Knochenmark (ggf. Heparin Blut, je nach Infiltration). Kein EDTA!	nicht zutreffend	Reverse R-Bänderungstechnik	Mo-Fr	-	-
CLL-Risikostratifizierung (ATM (11q22.3), TP53 (17p13))	Heparin-Knochenmark oder -Blut	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	siehe FISH-Sonden	siehe FISH-Sonden
DSP30 - stimulierte Langzeitkultur bei CLL (B-Zell-Stimulation) mit anschließender Chromosomenanalyse	Heparin-Knochenmark oder -Blut. Kein EDTA!	nicht zutreffend	Reverse R-Bänderungstechnik	Mo-Mi	-	-
Risikostratifizierung Multiples Myelom (Plasmazellen-Anreicherung, DLEU, TP53, 1p/1q, IGH, ggf. Stufendiagnostik bei IGH Split, XL 5p15 / 9q22 / 15q22 Hyperdiploidy wenn alles neg.)	Heparin-Knochenmark oder -Blut	nicht zutreffend	MACS Sortierung CD138+ & FISH	Mo-Fr	Miltenyi (MACS)	CD138 MicroBeads
PHA-stimulierte Langzeitkultur bei T-Zellerkrankungen mit anschließender Chromosomenanalyse	Heparin-Knochenmark oder -Blut. Kein EDTA!	nicht zutreffend	Reverse R-Bänderungstechnik	Mo, Di, Fr	-	-

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL CDKN2C/CKS1B	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5099-100-OG
XL MECOM	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5059-100-OG
XL t(3;3) GATA2/MECOM DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5124-100-OG
XL BCL6 BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-6016-100-OG
XL 4q12	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5063-100-TC
XL TET2	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5038-100-OG
XL 5q32 PDGFRB BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5104-100-OG

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL5q31	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5066-100-OG
XL 5q31/5q33	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5042-100-OG
XL 5p15 / 9q22 / 15q22 Hyperdiploidy	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5095-100-TC
XL 6q21/q23	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5039-100-OG
XL t(6;9) DEK/NUP214	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5097-100-OG
XL 7q22/7q36	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5043-100-TC
XL del(7)(q22q31)	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5068-100-TC

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL t(8;21) plus	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5114-100-OG
XL FGFR1	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5041-100-OG
XL MYC amp	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-6008-100-OG
XL MYC BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-6023-100-OG
XL BCR/ABL1 plus	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5052-100-OG
XL CDKN2A	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5053-100-OG
XL NUP98	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5077-100-OG

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL t(9;11) MLLT3/KMT2A DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5133-100-OG
XL JAK2BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5098-100-OG
XL ATM/11cen	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5102-100-OG
XL KMT2A BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5090-100-OG
XL t(12;21) ETV6/ RUNX1 DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5115-100-OG
XL ETV6	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5073-100-OG
XL DLEU / TP53	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5067-100-OG

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL DLEU/LAMP	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5054-100-OG
XL TCRA/D	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5106-100-OG
XL IGH BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5107-100-OG
XL t(4;14)	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5064-100-OG
XL t(8;14) MYC/IGH DF 8cen	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5125-100-TC
XL t(11;14) MYEOV/IGH DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5111-100-OG
XL t(14;16) IGH/MAF DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5112-100-OG

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL t(14;18) IGH/BCL 2 DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5113-100-OG
XL t(14;20) IGH/MAFB DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5105-100-OG
XL CBFB/MYH11+	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5126-100-OG
XL CBFB	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5092-100-OG
XL TP53/17cen	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5103-100OG
XL Iso(17q)	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5048-100-OG
XL t(15;17) DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5086-100-OG

Zytogenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
XL MALT1 BA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-6015-100-OG
XL 20q12/20qter plus	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5121-100-OG
XL RUNX1	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems	D-5096-100-OG
VYS CEP X /Y DNA	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	Abbott	7J20-50
Vysis LSI EGR1/D5S23, D5S721	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	Abbott	8L6820
Vysis LSI D7S522 SO/CEP 7 SG	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	Abbott	5N0820
Vysis LSI BCR,ABL ES DC	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	Abbott	8L5520

Zytogenetik

Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestellnummer)
Vysis LSI TCF3/PBX1 DC DF	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	Abbott	01N24-020
AML-FISH-Panel wenn keine Metaphasen: XL MECOM, Vysis LSI EGR1/D5S23, XL t(6;9) DEK/ NUP214, D5S721, Vysis LSI D7S522 SO/CEP 7 SG, MYCamp, XL KMT2A, XL TP53/17cen, XL t(8;21) plus, XL CBFB	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems / Abbott	siehe FISH- Sonden
MDS-FISH-Panel wenn keine Metaphasen: Vysis LSI EGR1/D5S23, D5S721, Vysis LSI D7S522 SO/CEP 7 SG, MYCamp, XL TP53/17cen, 20q/ qter, VYS CEP X/Y)	Knochenmark, peripheres Blut (je nach Infiltration)	nicht zutreffend	FISH	Mo-Fr	MetaSystems / Abbott	siehe FISH- Sonden

6. Molekulargenetik

Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestellnummer)
Screening Genfusionen: RUNX1::RUNX1T1 (AML1-ETO)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplifi-cation Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: BCR::ABL1	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplifi-cation Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: PICALM::MLLT10 (CALM-AF10)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplifi-cation Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: CBFB::MYH11	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplifi-cation Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: DEK::NUP214 (DEK-CAN)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: KMT2A::MLLT4 (MLL-AF6)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: KMT2A::MLLT3 (MLL-AF9)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)

Molekulargenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestellnummer)
Screening Genfusionen: KMT2A::ELL (MLL-ELL)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: KMT2A-PTD (MLL-PTD)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: NPM1::MLF1	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)
Screening Genfusionen: PML::RARA	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo-Fr	Biotype	Mentype® AML- plexQS PCR Amplification Kit (45-31220-0025)
Mutationsstatus FLT3-ITD	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo, Do	LDT	nicht zutreffend
Mutationsstatus FLT3-TKD	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo, Do	LDT	nicht zutreffend
Mutationsstatus NPM1	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo, Do	LDT	nicht zutreffend

Molekulargenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
Mutationsstatus CEBPA-TAD1, CEBPA-TAD2, CEBPA-bZIP	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo, Do	LDT	nicht zutreffend
Mutationsstatus CALR	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Fragmentlängenanalyse	Mo, Do	LDT	nicht zutreffend
Mutationsanalyse IDH1	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Sanger- Sequenzierung	Di, Fr	LDT	nicht zutreffend
Mutationsanalyse IDH2	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Sanger- Sequenzierung	Di, Fr	LDT	nicht zutreffend
Mutationsanalyse NPM1	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Sanger- Sequenzierung	Di, Fr	LDT	nicht zutreffend
Mutationsanalyse CEBPA-TAD1, CEBPA-TAD2, CEBPA-bZIP	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Sanger- Sequenzierung	Di, Fr	LDT	nicht zutreffend
Mutationsanalyse MPL	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Sanger- Sequenzierung	Di, Fr	LDT	nicht zutreffend

Molekulargenetik						
Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs- material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz- tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
Mutationsanalyse ABL1	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Sanger- Sequenzierung	Di, Fr	LDT	nicht zutreffend
Nachweis JAK2 V617F , quantitativ	Knochenmark, peripheres Blut	nicht zutreffend	ddPCR	Mo	LDT	nicht zutreffend
Nachweis NPM1 (Typ A, B, D, DD-6*, DD-9*, Gm), quantitativ	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	ddPCR	Di, Mi	LDT	nicht zutreffend
Nachweis cKIT D816V , quantitativ	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	ddPCR	Di, Mi	LDT	nicht zutreffend
Nachweis Genfusionen, quantitativ: RUNX1::RUNX1T1 (AML1-ETO)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	qPCR	Mo-Fr	LDT	nicht zutreffend
Nachweis Genfusionen, quantitativ: CBFB::MYH11	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	qPCR	Mo-Fr	LDT	nicht zutreffend
Nachweis Genfusionen, quantitativ: PML::RARA	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	qPCR	Mo-Fr	LDT	nicht zutreffend

Molekulargenetik

Untersuchungsverfahren / Analyt / Meßgröße	Untersuchungs-material (Art und Menge)	Präanalytik/ Hinweise	Methode	Ansatz-tage	Hersteller (oder Angabe LDT)	genaue Bezeichnung des verwendeten Assays (ggf. Bestell-nummer)
Nachweis BCR-ABL1 quantitativ (bruchpunktspezifisch)	Knochenmark, peripheres Blut	nicht zutreffend	qPCR	Di	LDT	nicht zutreffend
Screening BCR-ABL1 , qualitativ gesamt	Knochenmark, peripheres Blut	nicht zutreffend	PCR	Mo-Fr	LDT	nicht zutreffend
NGS-Panel MDS/AML und NHL (inkl. ELN-Risikomarker und IPSS-M Marker)	Knochenmark (bevorzugt), peripheres Blut	nicht zutreffend	Next Generation Sequenzierung	Mi	LDT	Haloplex Target Enrichment (G9901B), Illumina (MS-102-2003)

Zielregionen NGS-Panel:

Kern-Zielregion*: Gen (RefSeq-Transkript ID): ASXL1 (NM_015338), BCOR (NM_001123385), BRAF (NM_004333), CALR (NM_004343), CBL (NM_005188), CEBPA (NM_004364), DNMT3A (NM_022552), ETNK1 (NM_018638), ETV6 (NM_001987), EZH2 (NM_004456), FLT3# (NM_004119), GATA2 (NM_032638.4), IDH1# (NM_005896.4), IDH2# (NM_002168.4), JAK2 (NM_004972.4), KIT# (NM_000222.2), KRAS# (NM_004985), MPL# (NM_005373), NPM1# (NM_002520), NRAS# (NM_002524), PPM1D (NM_003620), PTPN11 (NM_002834), RUNX1 (NM_001754), SETBP1 (NM_015559), SF3B1 (NM_012433), SRSF2# (NM_003016), STAG2 (NM_001042749), TET2 (NM_001127208), TP53 (NM_000546), U2AF1 (NM_001025203), WT1 (NM_024426), ZRSR2 (NM_005089).

Weitere untersuchte Gene: ANKRD26, ASXL2#, BAX, BCL2#, BCORL1, BRCC3, BTK#, CCND1#, CCND2#, CDKN2A, CSF3R, CSF1R#, CSNK1A1#, CXCR4#, DDX41, GATA1#, GNB1, IL7R#, JAK1#, JAK3, MEN1, MYC#, MYD88#, NF1, NFE2, NOTCH1#, NT5C2, PHF6#, PIGA, PRPF8, RAD21, SH2B3, SRP72, STAT3#, STAT5B#, TERC, TERT, UBA1, XPO1#, ZBTB33, ZBTB7A.

Von den so gekennzeichneten Genen wurden nur bestimmte, häufig von Varianten betroffene Regionen ("hotspots") untersucht.

* Genaue Angaben zu den genomischen Regionen aller befundeten Genabschnitte erhalten Sie auf Anfrage von uns.