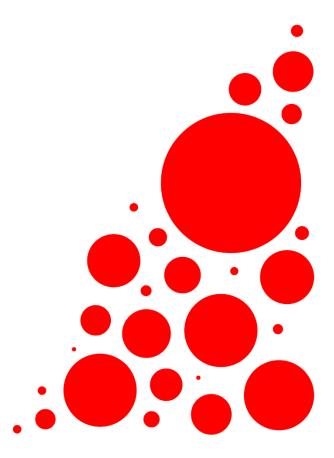


# Wissen teilen. Forschung voranbringen.

MLL Münchner Leukämielabor GmbH

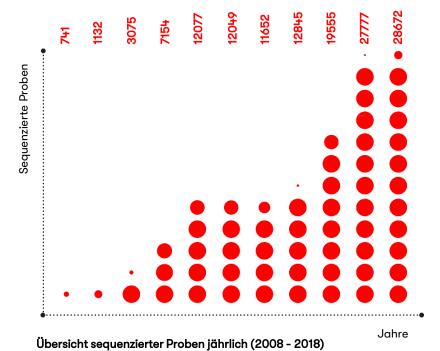


# **Durch Erfahrung und Wissen**



# Experten in der Sequenzierung.

Die Molekulargenetik ist für eine integrierte Diagnostik essenziell, unterstützt und ermöglicht sie doch die Diagnostik, Prognoseeinschätzung und zielgerichtete Therapie hämatologischer Erkrankungen. Dabei gehen der technologische Fortschritt und unser Wissenszuwachs Hand in Hand. Einen Quantensprung in der Molekulargenetik stellten zweifelsfrei die Techniken der Sequenzierung dar. Die Bestimmung der genauen Basenabfolge erlaubt es in vielen Fällen Mutationen auszumachen, die Leukämien und Lymphome auslösen, deren Entstehung oder Progression begünstigen, mit diesen Erkrankungen assoziiert sind. Diese können als Marker für das Monitoring dienen, oder aber auch ein geeignetes Ziel für gerichtete Therapien darstellen. Das MLL ist dabei am Puls der aktuellsten technologischen Entwicklungen. Bereits 2011 wurde beispielsweise die Hochdurchsatz-Sequenzierung in der Routine-Diagnostik etabliert und akkreditiert.



Neben einer stetig wachsenden Zahl von Sequenzierungen in der Routinediagnostik bietet das MLL auch Auftragssequenzierungen für Partner in der Industrie und Forschung an.

# Unser Sequenzierangebot.

- Expertise in der Hochdurchsatz-Sequenzierung durch jahrelange Erfahrung, da NGS bereits 2011 als Testverfahren in der Routinediagnostik in einem akkreditierten Umfeld (ISO 15189, ISO 17025) etabliert wurde
- Branchenführende Qualitätsstandards
- Kurze Turnaround-Zeiten
- Modernste Laborausstattung und Geräte für DNA- und RNA-Extraktion und Vorbereitung der Libraries
  - Bedarfsangepasste Datenanalyse:
    - NGS-Rohdaten zum Download
    - Verarbeitete NGS-Daten (VCF-Dateien) zum Download
    - Manuelle Interpretation über MLLi:ir

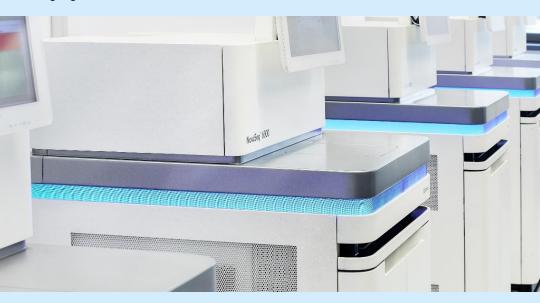
# Auf die Base genau.



# Unsere Sequenzier-Methoden.

## Next-Generation Sequencing (NGS)

Mit der Einführung moderner Hochdurchsatz-Sequenzierungsverfahren, auch Next Generation Sequencing (NGS) genannt, können heute parallel hunderttausende Genombereiche innerhalb kürzester Zeit mit sehr hoher Sensitivität von 1-3% Mutationslast analysiert werden. Das sog. Panel Testing erlaubt dabei die Analyse mehrerer hundert Gene oder genetische Hot-Spots in einem Testdurchlauf in weniger als einer Woche. Mehrere moderne NGS-Plattformen stehen für die Routine-Diagnostik im MLL zur Verfügung.



Neben der Hochdurchsatz-Sequenzierung in der diagnostischen Routine wird im MLL im Rahmen des 5000 Genom-Forschungsprojektes die Diagnostik der Zukunft erprobt und implementiert. Die Sequenzierung erfolgt dabei jeweils mit der sequencing by synthesis Methode auf der neuesten Generation von Sequenziergeräten.

## Whole Genome bzw. Whole Exome Sequenzierung

Das Whole Genome Sequencing (WGS) zielt darauf ab, die komplette Erbinformation eines Menschen zu lesen, bzw. den gesamten kodierenden Bereich, das Exom (Whole Exome Sequencing). WGS und WES erlauben es, Polymorphismen zu erkennen und somatische Mutationen zu identifizieren. Darüber hinaus können auch Zugewinne und Verluste von chromosomalem Material (Copy Number Variations, CNV) und Translokationen (Structural Variation, SV) detektiert werden.

## RNA-Sequenzierung

Die RNA-Sequenzierung (RNA-Seq) ermöglicht die Analyse des Transkriptoms. Bei Leukämien und Lymphomen ist das Transkriptom der betroffenen Zellen signifikant verändert. Zusätzlich zu der Veränderung in der Genexpression lassen sich mit dieser Technik auch Fusionsgene nachweisen.

## MLLi und MLL Dx

# 

# Fortschritt gestalten.

### MLLi - Innovation vorantreiben.

MLLi (i = innovation), ein Schwesterunternehmen des MLL Münchner Leukämielabors, widmet sich der digitalen Aufarbeitung von Daten aus der Leukämiediagnostik. MLLi stellt dazu u.a. webbasierte Tools zur Interpretation von Daten zur Diagnostik hämatologischer Neoplasien zur Verfügung.

#### MLLi:db

Varianten-Klassifikation & -Annotation
Vergleich mit zusätzlichen Datenbanken
Einsatz von MLL Künstlicher Intelligenz (KI)
zur Varianten-Klassifikation
Interaktive Suche
Varianten-spezifischer Bericht





Manuelle Kuratierung durch Experten

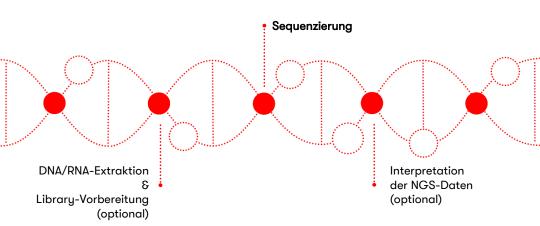
Von NGS-Rohdaten zu diagnostischen Aussagen

Personalisierter medizinischer Bericht

Varianten-Klassifikation & -Annotation

## MLL Dx - Internationale Laborexpertise.

MLL Dx (Dx = Diagnostics) vermittelt Expertise für Diagnostiklabore im internationalen Umfeld und erbringt, insbesondere für industrielle und internationale Geschäftspartner im medizinischen Bereich folgende Laboruntersuchungen:

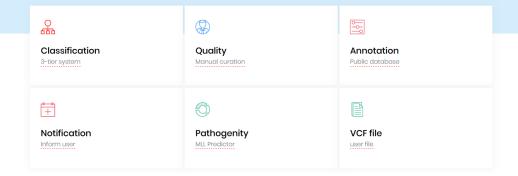


## Unser Bioinformatik-Service.



# Für einen eindeutigen Befund.

MLLi Benefits & offers



MLLi bietet Ärzten und medizinischem Personal Unterstützung bei der Interpretation von Daten aus der Hochdurchsatzsequenzierung an.

Bioinformatisch versierte Nutzer profitieren von MLLi:db und der eindeutigen Varianten-Klassifikation, denen anonymisierte Patientendaten zugrunde liegen.

Daten Nutzern (extensive) Bioinformatik-Kenntnisse. die aus der Hochsatzdurchsequenzierung interpretieren müssen, bietet MLLi den Interpretations-Report-Service (MLLi:ir) an. Dabei kuratieren NGS- und Bioinformatik-Experten des MLL die NGS-Rohdaten und übernehmen die Klassifikation (mutiert, Variante unbekannter Signifikanz oder Wildtyp). Allen Entscheidungen zugrunde liegt hier nicht nur die hauseigene, gut gepflegte Varianten-Datenbank, sondern auch die Datenbanken: COSMIC, dbSNP, gnomAD, ClinVar und dbNSFP. So lässt sich trotz der Komplexität der Varianteninterpretation und der Unübersichtlichkeit der Annotationen Klarheit schaffen. Der Nutzer erhält einen Bericht, mit einer klaren und schlüssigen Aussage basierend auf den nachgewiesenen Varianten und kann dem Patienten einen akkuraten und eindeutigen Befund stellen.

## Kontaktieren Sie uns.

## MLL Münchner Leukämielabor GmbH

Max-Lebsche-Platz 31 81377 München

T: +49 (0)89 99017-0

F: +49 (0)89 99017-111

info@mll.com www.mll.com

## MLLi GmbH

Max-Lebsche-Platz 31

81377 München

T: +49 (0)89 99017-0 F: +49 (0)89 99017-111

info@mlli.com www.mlli.com