

Partnerschaft und Gemeinschaftspraxis*
Innere Medizin, Hämatologie und Internistische Onkologie

Prof. Dr. med. Dr. phil. Torsten Haferlach*
Prof. Dr. med. Wolfgang Kern*
Prof. Dr. med. Claudia Haferlach

T: +49 (0)89 99015-0
F: +49 (0)89 99015-113

info@mhp-online.com
www.mhp-online.com

Münchner Leukämie Labor GmbH

Prof. Dr. med. Dr. phil. Torsten Haferlach
Prof. Dr. med. Wolfgang Kern
Prof. Dr. med. Claudia Haferlach

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

Max-Lebsche-Platz 31
81377 München

info@mll.com
www.mll.com



Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189



Akkreditiert nach DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025

Untersuchungsauftrag

- **Adresse:** MHP Münchner Hämatologiepraxis, Max-Lebsche-Platz 31, 81377 München
- **Materialannahme:** Montag bis Samstag, Sonntag nach telefonischer Anmeldung möglich
- **Untersuchungsmaterial:**
Chromosomenanalyse: 5 ml Knochenmark, Antikoagulans Heparin (500 I.E. / ml KM; kein EDTA, kein Citrat)

- **Zytomorphologie:** je 6-8 ungefärbte Knochenmark- und Blutausstriche (Antikoagulans EDTA oder Citrat)
- **PCR/Mutationsanalyse / Immunphänotypisierung:** 5 ml KM/PB (Antikoagulans EDTA oder Heparin)
- **Versand:** möglichst per 24h-Express, bei Versand am Freitag unbedingt Samstagszustellung ankreuzen.

Material: Knochenmark (10 ml)
 Peripheres Blut (20 ml)
 Knochenmark-Ausstriche:
 Periphere Blut-Ausstriche:
Untersuchung: Zytomorphologie
 Immunphänotypisierung

Datum der Materialentnahme:
Uhrzeit der Materialentnahme:
 Erstdiagnose Verlauf
 Studie:
 Chromosomenanalyse FISH
 Molekulargenetik

Name:
Geburtsdatum: **Geschlecht:** m w

Platz für Patientenaufkleber

Adresse:
Krankenversicherung:
Abrechnung: Laborüberweisungsschein Muster 10
 über Klinik §116b

privat ambulant
 KVB/Post B/Beihilfe stationär

Leukozyten: / μ l
Hämoglobin: g/dl
Thrombozyten: / μ l

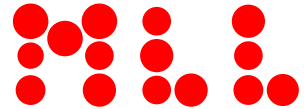
Differential-BB:
 Myelobl.: % Jugendl.: % Eos.: % Mono.: %
 Promyeloz.: % Lympho.: % Stab.: % Baso.: %
 Myeloz.: % Blasten: % Segm.: %

weitere patholog. Befunde:

Diagnose/Fragestellung:

Therapie: (auch länger zurückliegende Chemo- oder Strahlentherapie)

Anfordernde(r) Arzt/Ärztin (Stempel), Tel.-Nr. Durchwahl + Fax-Nr.:



Bitte der Einsendung beilegen an

MHP Münchner Hämatologie Praxis
in Kooperation mit dem
MLL Münchner Leukämie Labor
Max-Lebsche-Platz 31
81377 München

Telefon: +49 (0)89 990170
E-Mail: info@mll.com

.....

Einverständniserklärung

zur morphologischen (Morphologie = Strukturbeschreibung der Blutzellen), immunphänotypischen (Immunphänotypisierung = Untersuchung der Strukturen der Zelloberfläche), genetischen (Untersuchung der Chromosomen) oder molekulargenetischen (Untersuchung der einzelnen Gene) Analyse und zur Aufbewahrung des Untersuchungsmaterials.

Die bei Ihnen erhobenen Befunde legen nach Einschätzung Ihres behandelnden Arztes den Verdacht auf eine Erkrankung im Blut und / oder Knochenmark nahe, welche unter Umständen durch Erbgutveränderungen entstanden ist. Um diesen Verdacht genauer abzuklären, wurde Ihnen Blut bzw. Knochenmark (oder anderes Gewebe) entnommen. Dieses Material soll zu einer genaueren Analyse in die o. g. Spezialpraxis mit Speziallabor gesendet werden. Aus dem Material werden je nach Anfrage und individueller Notwendigkeit Chromosomen (Zusammenschluss des Erbgutes) analysiert, Nukleinsäuren (Bestandteil des Erbgutes) isoliert und auf Mutationen (genetische Veränderungen) speziell in den Blut- oder Knochenmarkzellen hin untersucht. Dabei könnten u. a. angeborene chromosomale Auffälligkeiten entdeckt werden, die für Sie selbst wahrscheinlich ohne Krankheitswert sind, die jedoch für Nachkommen relevant sein könnten. Überschüssiges Material wird zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse aufbewahrt. Dieses Material kann auch für die Forschungs- und Entwicklungsarbeit auf dem Gebiet der medizinischen-genetischen Diagnostik eine wichtige Hilfe darstellen. Für diese Zwecke könnte deshalb das Untersuchungsmaterial verwendet werden. Im Falle wissenschaftlicher Untersuchungen und Auswertungen (ggf. zusammen mit wissenschaftlichen Kooperationspartnern) werden Ihre Daten ausschließlich in anonymisierter Form verwendet. Die rechtliche Grundlage hierzu findet sich in Artikel 9 Abs. 2 j sowie in Artikel 89 Abs. 1 der EU-Datenschutzgrundverordnung sowie in den Erwägungsgründen 53, 156, 157 und 159 sowie in Paragraph 27 Bundesdatenschutzgesetz (neu). Gemäß Erwägungsgrund 33 der EU-Datenschutzgrundverordnung können Sie des Weiteren Ihre Einwilligung nur für bestimmte Bereiche der Forschung erteilen.

Die Aufbewahrungsfrist beträgt gemäß gesetzlichen Regelungen 10 Jahre. Für Daten, welche anonymisiert für wissenschaftliche Zwecke erhoben wurden, ist keine Löschung vorgesehen.

Über die Bedeutung und mögliche Konsequenzen dieser Untersuchungen wurden Sie von Ihrem behandelnden Arzt aufgeklärt. Alle Ihre Angaben sowie die Untersuchungsergebnisse unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Die von uns erhobenen Ergebnisse werden Ihnen von Ihrem behandelnden Arzt mitgeteilt. Eine Weitergabe der diagnostischen Daten an Dritte (Krankenhaus, andere Arztpraxis) bedarf Ihrer vorherigen Genehmigung.

Ich wünsche eine Durchführung der von meinem Arzt zur weiteren Abklärung empfohlenen Analysen.

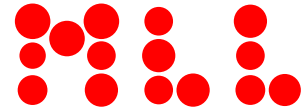
Name: _____ Vorname: _____
Ort, Datum: _____ Unterschrift:

Ich stimme auch der Verwendung von überschüssigem Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke und der vorstehenden Datenschutzerklärung zu.

Ja _____ Nein _____
Ort, Datum: _____ Unterschrift:

Sie haben jederzeit und ohne Begründungsnachweis das Recht auf Widerruf auf die Verarbeitung der wissenschaftlichen Daten nach Artikel 21 EU-Datenschutzgrundverordnung. Der Widerruf kann formlos per Fax (089/990 17 111) oder E-Mail (info@mll.com) erfolgen.

Gemäß Paragraph 27 Absatz 1 Bundesdatenschutz ist es uns rechtlich – auch ohne Ihr Einverständnis unter Wahrung der nationalen Verarbeitungsvorschriften – erlaubt, Daten für wissenschaftliche Zwecke zu erheben.



Zusatzbogen Fluoreszenz in situ Hybridisierung

Material:

Je nach Erkrankung können Knochenmark und/oder Blut verwendet werden. 2-3 ml Knochenmark oder 10 ml Blut sind bei normaler Zellularität ausreichend. Als Stabilisator sollte EDTA oder Heparin benutzt werden. Auch bereits angefertigte, nicht fixierte, ungefärbte Ausstriche können untersucht werden. Die angebotenen Analysen orientieren sich an den Empfehlungen des European Leukemia Network (Konsensus-Protokoll Zytogenetik/FISH, Haferlach et al. Genes, Chromosomes & Cancer 46, 444-449, 2007).

Akute Myeloische Leukämie

Translokationen / Inversionen

- PML-RARA-Rearrangement / t(15;17)(q22;q12)
- RUNX1-RUNX1T1-Rearrangement / t(8;21)(q22;q22)
- CBFβ-MYH11-Rearrangement / inv(16)(p13q22) / t(16;16)
- MLL-Rearrangement (11q23)
- NUP98-Rearrangement (11p15)
- EVI1(MECOM)-Rearrangement (3q26)
- Bestätigung anderer mittels Chromosomenanalyse nachgewiesener Aberrationen als Ausgangsbefund für Verlaufskontrollen: z. B. Trisomie 1q, X/Y-Verlust...

Deletionen, Trisomien, Monosomien

- 5q31-Deletion (CDC25C, EGR1)
- 5q33-Deletion (RPS14)
- 7q31-Deletion
- 17p13-Deletion (TP53)
- 20q12-Deletion (D20S108)
- Trisomie 8 (cen8)
- Trisomie 11 (cen11)
- Trisomie 13 (13q14/RB)
- Monosomie 7 (cen7)

Myelodysplastisches Syndrom

Deletionen

- 4q24-Deletion (TET2)
- 5q31-Deletion (CDC25C, EGR1)
- 5q33-Deletion (RPS14)
- 7q31-Deletion (D7S486)
- 17p13-Deletion (TP53)
- 20q12-Deletion (D20S108)

Zytogenetisch kryptische Aberrationen

- 2p23-Deletion (DNMT3A)
- 4q24-Deletion (TET2)
- 7q36-Deletion (EZH2)
- 12p13-Deletion (ETV6)
- 21q22-Deletion (RUNX1)
- EVI1(MECOM)-Rearrangement (3q26)

Trisomien, Monosomien

- Trisomie 1 bzw. 1q (1p32/CDKN2C, 1q21/CKS1B)
- Monosomie 7 (cen7)
- Trisomie 8 (cen8)
- Y-Verlust (cenY)
- Bestätigung anderer mittels Chromosomenanalyse nachgewiesener Aberrationen als Ausgangsbefund für Verlaufskontrollen: z.B.: 11q-Deletion, 12p-Deletion...

Schwere Aplastische Anämie

Deletionen

- 13q14-Deletion (DLEU)
- 17p13-Deletion (TP53)

Trisomien, Monosomien

- Trisomie 6 (6q21/SEC63, 6q23/MYB)
- Monosomie 7 bzw. 7q-Deletion (cen7/7q31)
- Trisomie 8 (cen8)
- Trisomie 21 (21q22/RUNX1)

Chronische Myeloische Leukämie

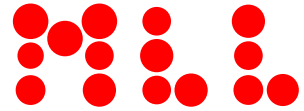
- BCR-ABL1-Rearrangement / t(9;22)(q34;q11)
- Trisomie 8 (cen8)
- Isochromosom 17q (17p13/TP53-Deletion, 17q11/NF1-Zugewinn)
- Trisomie 19 (19p13/ZNF554+ZNF557, 19q13/GLTSCR1+GLTSCR2)

Myeloproliferative Neoplasien

- BCR-ABL1-Rearrangement / t(9;22)(q34;q11)
- Trisomie 1 bzw. 1q (1p32/CDKN2C, 1q21/CKS1B)
- Trisomie 8 (cen8)
- Trisomie 9 (cen9)
- 4q24-Deletion (TET2)
- 20q12-Deletion (D20S108)

Chronische Myelomonozytäre Leukämie

- ETV6-Rearrangement bzw. ETV6-Deletion (12p13)
- 4q24-Deletionen (TET2)
- 17q11-Deletion (NF1)



Zusatzbogen Fluoreszenz in situ Hybridisierung

Chronische Eosinophilen Leukämie / Hypereosinophiles Syndrom

- 4q12-Deletion (*CHIC2*, Korrelat zu *FIP1L1-PDGFR*-Rearrangement)
- PDGFRB*-Rearrangement (5q32-33)
- FGFR1*-Rearrangement (8p11)
- JAK2*-Rearrangement (9p24)
- ETV6*-Rearrangement (12p13)

Akute Lymphatische Leukämie

ALL der B-Zellreihe

Translokationen

- BCR-ABL1*-Rearrangement / t(9;22)(q34;q11)
- MLL*-Rearrangement (11q23)
- IGH*-Rearrangement (14q32)
- ETV6-RUNX1*-Rearrangement t(12;21)(p13;q22)
- weitere *RUNX1*-Rearrangements / *RUNX1*-Amplifikationen (21q22)
- CMYC*-Rearrangement (8q24)

Deletionen, Trisomien, Monosomien

- Polysomien X, 4, 6, 8, 10, 14, 17, 18, 21 (hochhyperdiploider Karyotyp)
- Monosomien 4, 7, 10, 17 (hypodiploider Karyotyp)
- 6q21/6q23-Deletion (*SEC63 / MYB*)
- 9p21-Deletion (*CDKN2A*)

„Ph-like“ ALL

Translokationen

- CRLF2*-Rearrangement (Xp22 / Yp11)
- PDGFRB*-Rearrangement (5q32-33)
- JAK2*-Rearrangement (9p24)
- ETV6*-Rearrangement (12p13)

Deletionen

- P2RY8*-Deletion (Xp22 / Yp11)

ALL der T-Zellreihe

Translokationen / Fusionen

- SIL1-TAL1*-Rearrangement (1p32)
- TLX3*-Rearrangement (5q35)
- TCRB*-Rearrangement (7q34)
- TLX1*-Rearrangement (10q24)
- TCRA/D*-Rearrangement (14q11)

Deletionen

- 6q21/6q23-Deletion (*SEC63 / MYB*)
- 9p21-Deletion (*CDKN2A*)
- 10q23-Deletion (*PTEN / GRID*)

Chronische Lymphatische Leukämie

Translokationen

- IGH-CCND1*-Rearrangement / t(11;14)(q13;q32)
- IGH-BCL2*-Rearrangement / t(14;18)(q32;q21)
- IGH*-Rearrangement unabhängig vom Partnergen (14q32)

Deletionen, Trisomien

- 6q21/6q23-Deletion (*SEC63 / MYB*)
- 11q22.3-Deletion (*ATM*)
- 13q14-Deletion (*RB1*)
- 13q14-Deletion (*DLEU*)
- 13q14-Deletion (*D13S319*)
- 13q14-Deletion (*D13S25*)
- 17p13-Deletion (*TP53*)
- Trisomie 12 (cen12)

NHL

Translokationen

- IGH-CCND1*-Rearrangement / t(11;14)(q13;q32)
- IGH-BCL2*-Rearrangement / t(14;18)(q32;q21)
- IGH-MYC*-Rearrangement / t(8;14)(q24;q32)
- IGH*-Rearrangement unabhängig vom Partnergen (14q32)
- BCL6*-Rearrangement (3q27)
- TCRB*-Rearrangement (7q34)
- CMYC*-Rearrangement (8q24)
- TCRA/D*-Rearrangement (14q11)

Deletionen, Trisomien

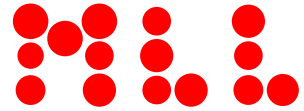
- 6q21/6q23-Deletion (*SEC63 / MYB*)
- 11q22.3-Deletion (*ATM*)
- 13q14-Deletion (*D13S25*)
- 13q14-Deletion (*D13S319*)
- 17p13-Deletion (*TP53*)
- Trisomie 3 / partielle Trisomie 3q (3q27 / *BCL6*)
- Trisomie 12 (cen12)

Morbus Waldenström

- 3q-Zugewinn (*BCL6 / 3q27*)
- Trisomie 4 (4q12 / 4q24)
- 6q-Deletion (*SEC63 / 6q21, MYB / 6q23*)
- 8q-Zugewinn (*CMYC / 8q24*)
- 11q-Deletion (*ATM / 11q22*)
- 13q-Deletion (*DLEU / 13q14*)
- 17p13-Deletion (*TP53*)
- Trisomie 18 (*BCL2 / 18q21*)

Mantelzelllymphom

- IGH-CCND1*-Rearrangement / t(11;14)(q13;q32)
- 17p13-Deletion (*TP53*)
- 9p21-Deletion (*CDKN2A*)
- 13q14-Deletion (*RB1*)
- 12p13-Deletion (*CDKN1B*)



Zusatzbogen Fluoreszenz in situ Hybridisierung

T-Prolymphozytenleukämie

Translokationen / Inversionen

- TCRA/D-Rearrangement (14q11)
- TCL1-Rearrangement (14q32)

Deletionen, Zugewinne

- 8q24-Zugewinn (CMYC)
- 11q22-Deletion (ATM)
- 12p13-Deletion (ETV6)
- 17p13-Deletion (TP53)

Multiples Myelom

FISH nach Anreicherung der CD138+ Zellfraktion über „Magnet Activated Cell Sorting“ (MACS)

Translokationen

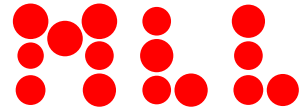
- IGH-Rearrangement unabhängig vom Partnergen (14q32)
- IGH-FGFR3-Rearrangement / t(4;14)(p16;q32)
- IGH-CCND1-Rearrangement / t(11;14)(q13;q32)
- IGH-MAF-Rearrangement / t(14;16)(q32;q23)
- IGH-CCND3-Rearrangement / t(6;14)(p21;q32)
- IGH-MAFB-Rearrangement / t(14;20)(q32;q12)
- CMYC-Rearrangement (8q24)

Deletionen, Trisomien, Monosomien

- 13q14-Deletion / Monosomie 13 (DLEU)
- 17p13-Deletion (TP53)
- Trisomie 3 (cen3)
- Trisomie 9 (cen9)
- Trisomie 11 (cen11)
- Trisomie 15 (cen15)
- 1p32-Deletion / 1q21-Zugewinn (CDKN2C, CKS1B)
- Trisomie 5 (5p15 / CDC25C und 5q31 / EGR1)
- Trisomie 19 (19p13 / ZNF554+ZNF557, 19q13 / GLTSCR1+GLTSCR2)
- 12p13-Deletion (ETV6)

Blastische plasmazytoide dendritische Zellneoplasie:

- 5q31-Deletion (CDC25C / EGR1)
- 6q21 / 6q23-Deletion (SEC63 / MYB)
- 9p21-Deletion (CDKN2A)
- 12p13-Deletion (CDKN1B)
- 13q14-Deletion (RB1)
- 13q14-Deletion (DLEU)
- 17p13-Deletion (TP53)



Zusatzbogen Molekulargenetik

Material:

Es kann Knochenmark und/ oder peripheres Blut, auf Anfrage auch anderes Material untersucht werden. 2–3 ml KM oder 10 ml Blut sind bei normaler Zellularität ausreichend. Für ausschließlich molekulargenetische Analysen kann als Antikoagulans sowohl EDTA als auch Heparin verwendet werden. Bei weiteren Analysen siehe Haupteinsendebogen.

Akute Myeloische Leukämie Diagnose

1) Diagnostisches und prognostisches Panel

- ASXL1
- CEBPA
- DNMT3A
- FLT3-ITD
- FLT3-TKD
- IDH1 IDH2
- KMT2A-PTD (MLL-PTD)
- NPM1
- RUNX1
- TP53

2) Fusionsgene

- PML-RARA
- RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)
- CBFβ-MYH11
- KMT2A (MLL)-Translokationen
- DEK-NUP214 (DEK-CAN)
- KMT2A-PTD (MLL-PTD)
- Andere Fusionsgene, wenn Zytogenetik für entsprechendes Rearrangement vorliegt
- Sonstiges:

3) Expression

- BAALC Expression
- MECOM (EVI1)-Expression
- ERG-Expression
- WT1-Expression

4) Molekulare Marker

- ASXL1
- ASXL2
- BCOR
- CEBPA
- DNMT3A
- FLT3-TKD
- GATA1
- GATA2
- IDH1 IDH2
- KIT
- NPM1
- NRAS KRAS
- PTPN11
- RUNX1
- TET2
- TP53
- WT1

Quantitative Verlaufsuntersuchung (MRD)

- PML-RARA
- RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)
- CBFβ-MYH11
- DEK-NUP214 (DEK-CAN)
- KMT2A (MLL)-Translokation
- KMT2A-PTD (MLL-PTD)
- FLT3-ITD
- CEBPA
- NPM1
- RUNX1
- WT1-Expression
- MECOM (EVI1)-Expression
- BAALC-Expression
- Sonstiges:

Myelodysplastisches Syndrom

- Diagnostisches / prognostisches Panel nach Malcovati et al. (Blood 2017, Zytopenieabklärung) und Bejar et al. (ASH 2015)
- *Prognostisches Panel nach Bejar et al. (ASH 2015)

- | | |
|--------|--------|
| ASXL1* | SF3B1* |
| CBL* | SRSF2 |
| DNMT3A | TET2 |
| EZH2* | TP53* |
| JAK2 | U2AF1* |
| RUNX1* | ZRSR2 |

Aplastische Anämie

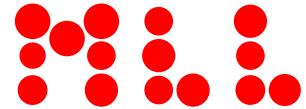
- BCOR
- BCORL1
- PIGA

MDS mit isolierter del(5q)

- TP53 (prognostisch)
- CSNK1A1 (10% Mutationshäufigkeit)

CMML Panel nach Meggendorfer et al. (Blood 2012) und WHO 2016

- | | | |
|-------------------------------------|---------------------------------|------------------------------|
| <input type="radio"/> BCR-ABL1 | <input type="radio"/> ASXL1 | <input type="radio"/> NRAS |
| <input type="radio"/> ETV6-PDGFRB | <input type="radio"/> CBL | <input type="radio"/> RUNX1 |
| <input type="radio"/> FIP1L1-PDGFRα | <input type="radio"/> DNMT3A | <input type="radio"/> SETBP1 |
| <input type="radio"/> PCM1-JAK2 | <input type="radio"/> EZH2 | <input type="radio"/> SRSF2 |
| <input type="radio"/> ZNF198-FGFR1 | <input type="radio"/> JAK2V617F | <input type="radio"/> TET2 |
| | <input type="radio"/> KRAS | <input type="radio"/> TP53 |
| | <input type="radio"/> NPM1 | |



Zusatzbogen Molekulargenetik

Blastische plasmazytoide dendritische Zellneoplasie (BPDCN, nach Menezes et al., Leukemia 2014)

- | | |
|--------------------------------|-----------------------------|
| <input type="radio"/> ASXL1 | <input type="radio"/> KRAS |
| <input type="radio"/> ETV6 | <input type="radio"/> NPM1 |
| <input type="radio"/> EZH2 | <input type="radio"/> NRAS |
| <input type="radio"/> FLT3-ITD | <input type="radio"/> SRSF2 |
| <input type="radio"/> FLT-TKD | <input type="radio"/> TET2 |
| <input type="radio"/> IDH2 | <input type="radio"/> TP53 |
| | <input type="radio"/> ZRSR2 |

Myeloische Marker (AML, MDS, CMML, MDS/MPN Overlap)

- | | | |
|--|---|--|
| <input type="radio"/> ASXL1 | <input type="radio"/> GATA1 | <input type="radio"/> SF3B1 |
| <input type="radio"/> ASXL2 | <input type="radio"/> GATA2 | <input type="radio"/> SRSF2 |
| <input type="radio"/> BAALC-Expression | <input type="radio"/> IDH1 | <input type="radio"/> TET2 |
| <input type="radio"/> BCOR | <input type="radio"/> IDH2 | <input type="radio"/> TP53 |
| <input type="radio"/> BRAF | <input type="radio"/> JAK2 | <input type="radio"/> U2AF1 |
| <input type="radio"/> CBL | <input type="radio"/> KIT | <input type="radio"/> ZRSR2 |
| <input type="radio"/> CEBPA | <input type="radio"/> KMT2A-PTD (MLL-PTD) | <input type="radio"/> WT1 |
| <input type="radio"/> CSF3R | <input type="radio"/> NPM1 | <input type="radio"/> WT1-Expression |
| <input type="radio"/> CSNK1A1 | <input type="radio"/> NRAS | <input type="radio"/> MECOM (EVI1)- Expression |
| <input type="radio"/> DNMT3A | <input type="radio"/> KRAS | <input type="radio"/> Sonstiges: |
| <input type="radio"/> ETV6 | <input type="radio"/> PTPN11 | |
| <input type="radio"/> EZH2 | <input type="radio"/> RUNX1 | |
| <input type="radio"/> FLT3-TKD | <input type="radio"/> SETBP1 | |

Myeloproliferative Neplasien

Chronische Myeloische Leukämie

- | | |
|--|--|
| <input type="radio"/> BCR-ABL1-Nachweis | <input type="radio"/> BCR-ABL1-Quantifizierung |
| <input type="radio"/> BCR-ABL1-Mutation bei Tyrosinkinaseinhibitor-Resistenz | <input type="radio"/> Sonstiges: |

PV

- | | | |
|---------------------------------|-----------------------------------|--|
| <input type="radio"/> JAK2V617F | <input type="radio"/> JAK2-Exon12 | <input type="radio"/> Prognostisches Panel nach Tefferi et al., (Blood advances, 2016) |
| <input type="radio"/> BCR-ABL1 | | <input type="radio"/> ASXL1 <input type="radio"/> SRSF2 |
| | | <input type="radio"/> IDH2 |

ET

- | | | | |
|---------------------------------|----------------------------|-------------------------------|--|
| <input type="radio"/> JAK2V617F | <input type="radio"/> CALR | <input type="radio"/> MPLW515 | <input type="radio"/> Prognostisches Panel nach Tefferi et al., (Blood advances, 2016) |
| <input type="radio"/> BCR-ABL1 | | | <input type="radio"/> TP53 <input type="radio"/> SF3B1 |
| | | | <input type="radio"/> EZH2 <input type="radio"/> U2AF1 |
| | | | <input type="radio"/> IDH2 |

PMF

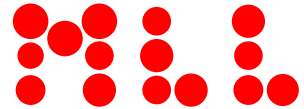
- | | | |
|---------------------------------|--|----------------------------|
| <input type="radio"/> JAK2V617F | <input type="radio"/> Prognostisches Panel nach Guglielmelli et al. (Leukemia 2014) und nach Tefferi (Leukemia 2014) | |
| <input type="radio"/> CALR | <input type="radio"/> ASXL1 | <input type="radio"/> IDH1 |
| <input type="radio"/> MPLW515 | <input type="radio"/> SRSF2 | <input type="radio"/> IDH2 |
| <input type="radio"/> BCR-ABL1 | <input type="radio"/> EZH2 | |

MPN-Triple-Negativ-Panel (bei V.a. ET/PMF und Ausschluss der klassischen Mutationen in JAK2, MPL, CALR)

- | | |
|--|-----------------------------|
| <input type="radio"/> ASXL1 | <input type="radio"/> SF3B1 |
| <input type="radio"/> EZH2 | <input type="radio"/> SRSF2 |
| <input type="radio"/> IDH1 | <input type="radio"/> TET2 |
| <input type="radio"/> IDH2 | <input type="radio"/> TP53 |
| <input type="radio"/> JAK2 (gesamte kodierende Region) | <input type="radio"/> U2AF1 |
| <input type="radio"/> MPL (gesamte kodierende Region) | |

CNL (chronische Neutrophilenleukämie)

- | | |
|-----------------------------|-----------------------------|
| <input type="radio"/> CSF3R | <input type="radio"/> ASXL1 |
|-----------------------------|-----------------------------|



Zusatzbogen Molekulargenetik

αCML (atypische CML)

- SETBP1 CBL CSF3R ETNK1

Hypereosinophilie

- FIP1L1-PDGFRα PDGFRα-Expression ASXL1 BCR-ABL1
 ETV6-PDGFRB PDGFRB-Expression DNMT3A KIT D816V
 PCM1-JAK2 JAK2
 ZNF198-FGFR1 SRSF2
 TET2

Mastozytose

- KIT D816V andere KIT-Mutationen

SM-AHN

- Diagnostisches Panel nach Schwaab et al. (Blood 2014) Prognostisches Panel nach Jawhar et al. (Leukemia 2015)
 KIT D816V RUNX1 EZH2
 TET2 CBL JAK2
 SRSF2 NRAS U2AF1
 ASXL1 KRAS ASXL1

Akute Lymphatische Leukämie: B-Linie

Diagnose

- BCR-ABL1
 KMT2A-AFF1 (MLL-MLLT2)
 KMT2A-MLLT1 (MLL-MLLT1)
 ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)
 TCF3-PBX1 (E2A-PBX1)
 IKZF1-Deletion
 andere Translokation:
 BCR-ABL1-Quantifizierung

Verlaufsuntersuchung (MRD)

- BCR-ABL1-Mutation bei TKI-Resistenz
 KMT2A-AFF1 (MLL-MLLT2)-Quantifizierung
 KMT2A-MLLT1 (MLL-MLLT1)-Quantifizierung
 ETV6-RUNX1 (TEL1-AML1)-Quantifizierung
 TCF3-PBX1 (E2A-PBX1)-Quantifizierung
 IKZF1-Deletion-Quantifizierung
 Klon-spezifische MRD

Akute Lymphatische Leukämie: T-Linie

Diagnose

1) Fusionsgene

- SIL-TAL1 (SIL1-TAL1)
 PICALM-MLLT10 (CALM-AF10)
 NUP214-ABL1
 SET-NUP214
 TLX1-TCRD

2) Molekulare Marker

- DNMT3A
 NOTCH1
 FBXW7
 RUNX1
 PHF6

Verlaufsuntersuchung (MRD)

- Klon-spezifische MRD

B-NHL

- B-Zellrezeptorrearrangement

Mantelzelllymphom

- IGH-CCND1 (BCL1-IGH) / t(11;14)
 CCND1 (Cyclin D1)-Expression
 SOX11-Expression
 TP53
 UBR5

Follikuläres Lymphom

Diagnose

- IGH-BCL2 (BCL2-IGH) / t(14;18)

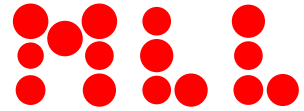
Prognose

- BCL2
 TP53

Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL)

Prognose

- FOXO1
 TP53



Zusatzbogen Molekulargenetik

Chronische Lymphatische Leukämie

- IGHV-Mutationsstatus
- TP53
- SF3B1
- ATM
- BIRC3
- FBXW7
- MYD88
- NOTCH1
- XPO1
- Prognostisches Panel nach Rossi et al. (Blood 2013)
BIRC3
NOTCH1
SF3B1
TP53
- Mutationen bei Ibrutinib-Resistenz
BTK
PLCG2

Morbus Waldenström

- MYD88
- CXCR4

Splenisches Marginalzonenlymphom (SMZL)

- NOTCH2
- KLF2

Haarzelleukämie

- BRAFV600

Haarzelleukämie-Variante

- MAP2K1

T-NHL

- T-Zellrezeptorrearrangement

T-LGL-Leukämie

- STAT3
- STAT5B

NK-LGL-Leukämie

- STAT3
- STAT5B

Chimärismusanalyse

- vor allogener Stammzelltransplantation
- Spender
- nach allogener Stammzelltransplantation

Hereditäre Erkrankungen

Bei den folgenden Analysen werden Gene untersucht, in denen bei den genannten Erkrankungen Mutationen konstitutionell (Keimbahn-Mutationen) vorkommen. Hierfür ist im Gegensatz zur Untersuchung von erworbenen Mutationen (somatischen Mutationen) eine spezielle Einwilligungserklärung des Patienten gemäß des Gendiagnostik-Gesetzes erforderlich (Einverständniserklärung nach GenDG). Senden Sie diese bitte zusammen mit dem Untersuchungsmaterial zu, da nur dann eine entsprechende Untersuchung durchgeführt werden darf.

Myeloische Neoplasien mit Keimbahn-Prädisposition ohne eine vorbekannte Erkrankung oder Organdysfunktion

- AML mit Keimbahn CEBPA Mutation
- Myeloische Neoplasien mit Keimbahn DDX41 Mutation*

Myeloische Neoplasien mit Keimbahn-Prädisposition und vorbekannten Erkrankungen der Thrombozyten

- Myeloische Neoplasien mit Keimbahn RUNX1 Mutation*
- Myeloische Neoplasien mit Keimbahn ANKRD26 Mutation*
- Myeloische Neoplasien mit Keimbahn ETV6 Mutation*

Sonstige

- Myeloische Neoplasien mit Keimbahn GATA2 Mutation
- Myeloische Neoplasien assoziiert mit Erkrankungen der Telomer Biologie und Mutationen in den Genen TERT und TERC

Familiäre Erythrozytosen

- VHL
- EPOR
- EPAS1
- EGLN1
- JAK2 (gesamte kodierende Region)
- BPGM

Zyklische Neutropenien

- ELANE

* Lymphoide Neoplasien ebenfalls bekannt.