Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor

Inhaltsverzeichnis

1 Zweck ... 2
2 Geltungsbereich ... 2
3 Begriffe, Abkürzungen und Definitionen ... 2
4 Allgemeine Informationen ... 3
4.1 Methodenspektrum ... 3
4.2 Einzelauswahl und Stufendiagnostik ... 4
4.3 Wichtige Erläuterungen zum Leistungsverzeichnis ... 4
5 Zytomorphologische Parameter ... 4
6 Durchflusszytometrische Parameter ... 7
7 Molekulargenetische Parameter ... 13
7.1 Myeloische Neoplasien ... 13
7.2 Lymphatische Neoplasien ... 22
7.3 Chimärismusanalyse ... 26
8 Zytogenetische Parameter ... 27
9 Histopathologische Parameter ... 27
10 Mitgeltende Dokumente ... 27
11 Literatur ... 27

1 Zweck

In diesem Dokument befindet sich die aktuelle Übersicht aller im MVZ Labor angebotenen Untersuchungsparameter einschließlich der hierfür herangezogenen Untersuchungsmethoden. Bezüglich der Leistungsverzeichnisse der vom MVZ Labor beauftragten Auftragslaboratorien verweisen wir auf die jeweiligen Labore. Neben dem Einsendeschein soll das Leistungsverzeichnis dem ärztlichen Einsender zusätzliche Informationen hinsichtlich zulässiger Probenzusätze, potentieller Störeinflüsse und erforderlicher Probenmindestmengen liefern.

2 Geltungsbereich

Das vorliegende Dokument obliegt dem MVZ für Labormedizin, Viernheimerstraße 2A in 64646 Heppenheim an der Bergstraße (nachfolgend auch „das Labor“ genannt).

Dieses Dokument betrifft alle Mitarbeiter des Labors.

3 Begriffe, Abkürzungen und Definitionen

ALOT	acute leukemia orientation tube
AML	Akute myeloische Leukämie
B/T-ALL	B/T Akute lymphatische Leukämie
BCMA	B-cell maturation antigen
BPDCN	Blastische plasmazytoide dendritische Zell-Neoplasie
CAR-T-Zell-Panel	Chimäre Antigenrezeptor T-Zell-Therapie
CD	Cluster of differentiation (Antigenbezeichnung)
DNA	Desoxyribonukleinsäure
ddPCR	digitale PCR
ED	Erstdiagnose
EDTA	Ethylendiamintetraessigsäure (Antikoagulans)
ELN	European Leukemia Net
EMA-Test	Eosin-5-Maleimid-Test
GO	Gemtuzumab Ozogamicin
IPSS-M	International prognostic scoring system - molecular
LAIP	Leukämie-assoziierter Immunphänotyp
LP	Liquorpunktion
KM	Knochenmark
MRD	Minimale Resterkrankung
MDS	Myelodysplastisches Syndrom
MM	Multiples Myelom
NHL	Non-Hodgkin-Lymphom (B-/T-/NK-NHL)
PCR	Polymerasekettenreaktion
qPCR	quantitative PCR
RT-PCR	Reverse-Transkriptase PCR
PAS, POX	Bezeichnung zytochemischer Färbungen
PB	Peripheres Blut
PPBCL	Persistierende polyklonale B-Zell-Lymphozytose

PNH	Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie
RNA	Ribonukleinsäure
TAT	turn around time
TZR	T-Zell-Rezeptor
V.a.	Verdacht auf

4 Allgemeine Informationen

4.1 Methodenspektrum

Das MVZ Labor bietet als hämatologisches Speziallabor alle gängigen Untersuchungsmodalitäten an, die für die Diagnosestellung, für die Bestimmung der Prognose und für die Identifizierung von therapeutischen Targets und geeigneten MRD-Verlaufsmarkern von benignen und malignen hämatologischen Krankheitsbildern relevant sind. Das Methodenspektrum umfasst die Durchflusszytometrie, vielfältige molekular-genetische Untersuchungsverfahren und die Zytomorphologie. Zytogenetische und histopathologische Zusatzuntersuchungen werden in Kooperation an entsprechende externe Laboratorien beauftragt (sog. Auftragslaboratorien).

Die Auswahl der diagnostisch und prognostisch relevanten Laborparameter orientiert sich dabei an international anerkannten Klassifikationssystemen wie der WHO-Klassifikation (World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours), der ICC-Klassifikation (International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias integrating morphologic, clinical and genomic data) und der ELN-Klassifikation (Diagnosis and management of AML in adults) in der jeweils aktuell gültigen Fassung. Des Weiteren bedient das Portfolio die gängigen Therapie-stratifizierenden internationalen Prognose-Scoring-Systeme. Der überwiegende Anteil der hier angebotenen Analyte wird als sog. laboratory developed tests (LDT) unter Berücksichtigung international empfohlener bzw. gültiger Qualitätsnormen für den klinischen Routineeinsatz validiert (u.a. GLP, DIN15189, IVDR). Im Austausch mit dem Universitätsklinikum Heidelberg besteht unser Anliegen auch darin, beständig innovative, klinisch relevante Parameter bench to bedside zu entwickeln.

Methodenspektrum des MVZ Labor
Molekulargenetik
Allel-spezifische PCR
ddPCR (digitale PCR, Liquid biopsy)
Qualitative PCR + qPCR
RT-PCR + qRT-PCR
Kapillarelektrophorese
Nested-PCR
Fragmentlängenanalyse/Restriktionsanalyse
Sangersequenzierung
Next generation sequencing
Zytomorphologie (Hellfeldmikroskopie)

Methodenspektrum des MVZ Labor
Durchflusszytometrie
Zytogenetik/FISH (Auftragslaborleistung)
Histopathologie (Auftragslaborleistung)

4.2 Einzelauswahl und Stufendiagnostik

Bei Veranlassung eines Untersuchungsauftrags besteht die Möglichkeit der Auswahl einzelner Parameter (sog. Detailanforderung) und einer sog. Stufendiagnostik oder einer Kombination aus beiden Anforderungsoptionen. Eine Stufendiagnostik bietet sich bei unklaren Diagnosen und Erstdiagnosen an. In diesem Fall erfolgt eine erste differentialdiagnostische Einschätzung mittels einer zytomorphologischen Untersuchung der Primärprobe, welche die nachfolgenden diagnostisch erforderlichen Schritte festlegt. Die Stufendiagnostik umfasst zudem die leitliniengerechte Bestimmung von Therapie-relevanten prognostischen Parametern. In Abhängigkeit von der Zulassungssituation zum Zeitpunkt der Erstdiagnose erfolgt auch eine Analyse von therapeutischen Targets. Innerhalb einer bestimmten zeitlichen Frist, die im Leistungsverzeichnis für jeden Einzelparameter festgehalten ist, kann eine Untersuchung an der Primärprobe nachgemeldet werden. Weitere allgemeine Hinweise für die Anforderung von Untersuchungsaufträgen bitten wir, dem Primärprobenhandbuch zu entnehmen.

4.3 Wichtige Erläuterungen zum Leistungsverzeichnis

Die im MVZ Labor etablierten Laborparameter wurden für bestimmte Antikoagulantien/Zusätze und für bestimmte Materialmindestmengen validiert. Valide Untersuchungsergebnisse können darum nur bei Einhaltung der diesbezüglichen Anforderungen an die Primärprobe sichergestellt werden. Die jeweils zulässigen Antikoagulantien und Störeinflüsse sowie die erforderlichen Probenmindestmengen sind für jeden Parameter im Leistungsverzeichnis aufgeführt.

Bezüglich Anschrift und Kontaktdaten des MVZ Labors und seiner Auftragslaboratorien verweisen wir auf das Primärprobenhandbuch.

5 Zytomorphologische Parameter

Hellfeldmikroskopie - Differentialblutbild	
Indikation	Differenzierung peripherer Blutzellen, Erythrozytenmorphologie
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), PB-Ausstriche
Mindestmaterialmenge	5 ml (PB), 2-4 PB-Ausstriche
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	12h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie - Myelogramm	
Indikation	Differenzierung von Knochenmarkzellen, Zellularität, V.a. Karzinosen
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	KM (EDTA), KM-Ausstriche
Mindestmaterialmenge	5 ml (KM), 2-4 KM-Ausstriche
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	12h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie - Zytospin	
Indikation	V.a. extranodale/extramedulläre Beteiligung von Neoplasien
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	Liquor (ohne Fixans), Punktate (nativ)
Mindestmaterialmenge	2 ml (Liquor), 20 ml (Punktate)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	Fixans, Heparin, Citrat
Nachmeldung	4h nach LP (Liquor), 24h nach Probenentnahme (Punktate)

Hellfeldmikroskopie – Panoptische Färbung nach Pappenheim	
Indikation	V.a. hämatologische Grunderkrankung, V.a. Karzinosen
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA), Liquor (ohne Fixans), Punktate (nativ)
Mindestmaterialmenge	5 ml (PB, KM), 2 ml (Liquor), 20 ml (Punktate)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie – Berliner Blau-Reaktion	
Indikation	Beurteilung von Speichereisen, Ringsideroblasten
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM-Aspirat (EDTA)
Mindestmaterialmenge	5 ml (PB), 2 ml (KM-Aspirat)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	48h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie – PAS-Färbung	
Indikation	V.a. Erythroleukämie
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	KM-Aspirat (EDTA)
Mindestmaterialmenge	2 ml (KM-Aspirat)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	48h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie – POX-Färbung	
Indikation	V.a. AML, FAB-Klassifikation der AML, V.a. MDS
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	KM-Aspirat (EDTA)
Mindestmaterialmenge	2 ml (KM-Aspirat)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	48h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie – Esterase-Färbung	
Indikation	V.a. AML, FAB-Klassifikation der AML
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	KM-Aspirat (EDTA)
Mindestmaterialmenge	2 ml (KM-Aspirat)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	48h nach Probenentnahme

Hellfeldmikroskopie – Toluidinblau-Färbung	
Indikation	V.a. Systemische Mastozytose
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM-Aspirat (EDTA)
Mindestmaterialmenge	PB (EDTA), KM-Aspirat (EDTA)
TAT	1 Werktag
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	48h nach Probenentnahme

6 Durchflusszytometrische Parameter

ALOT	
Indikation	V.a. Akute Leukämie (Screeningpanel)
Klinische Relevanz	Diagnose
Panel	ALOT
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	5 ml (PB, KM), 2 ml (Liquor)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	G-CSF-Gabe
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

AML-ED	
Indikation	V.a. AML
Klinische Relevanz	Bestätigung AML, Bestimmung des LAIP (MRD-Diagnostik), Target (CD33/GO)
Panel	ALOT + AML-ED
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	G-CSF-Gabe
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

AML-MRD	
Indikation	Therapiemonitoring + Nachsorge AML
Klinische Relevanz	MRD, Target (CD33/GO)
Panel	AML-ED
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	G-CSF-Gabe
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BPDCN	
Indikation	V.a. AML
Klinische Relevanz	Abgrenzung AML versus BPDCN, LAIP, Prognose, MRD
Panel	ALOT + AML-ED
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

B-ALL-ED	
Indikation	V.a. B-ALL
Klinische Relevanz	Diagnose B-ALL + Subtyp, Target (CD19, CD20, CD22)
Panel	ALOT + B-ALL
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	Therapie mit CD19-, CD20-, CD22-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

B-ALL-MRD	
Indikation	Therapiemonitoring + Nachsorge B-ALL
Klinische Relevanz	MRD
Panel	B-ALL
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	Therapie mit CD19-, CD20-, CD22-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

T-ALL-ED	
Indikation	V.a. T-ALL
Klinische Relevanz	Diagnose T-ALL + Subtyp
Panel	ALOT + T-ALL
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

T-ALL-MRD	
Indikation	Therapiemonitoring + Nachsorge T-ALL
Klinische Relevanz	MRD
Panel	T-ALL
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NHL	
Indikation	V.a. NHL (Screeningpanel)
Klinische Relevanz	Diagnose
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Panel	NHL-Panel
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans), Punktate nativ
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor), 4 ml (Punktate)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	Therapie mit CD19-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NHL-MRD	
Indikation	Therapiemonitoring + Nachsorge
Klinische Relevanz	MRD
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Panel	NHL-MRD
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans), Punktate nativ
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor), 4 ml (Punktate)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	Therapie mit CD19-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

B-NHL	
Indikation	V.a. B-NHL, Therapiemonitoring + Nachsorge, V.a. PPBCL
Klinische Relevanz	Diagnose + Subtyp, MRD
Panel	NHL + BCLPD
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans), Punktate nativ
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor), 4 ml (Punktate)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	Therapie mit CD19-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

T-NHL	
Indikation	V.a. T-NHL, Therapiemonitoring + Nachsorge
Klinische Relevanz	Diagnose + Subtyp, MRD
Panel	NHL + TCLPD + TCR
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans), Punktate nativ
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor), 4 ml (Punktate)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	Therapie mit CD30-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NK-NHL	
Indikation	V.a. LGL-/NK-Zell-Neoplasien, Therapiemonitoring + Nachsorge
Klinische Relevanz	Diagnose + Subtyp, MRD
Panel	NHL + NKCLPD (+TCR)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB, KM (EDTA), Liquor (Fixans), Punktate nativ
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor), 4 ml (Punktate)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MDS	
Indikation	V.a. MDS
Klinische Relevanz	Diagnose
Panel	MDS-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (KM)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

PNH	
Indikation	V.a. PNH-Klon (PNH, AA, MDS), unklare Panzytopenie, Anämie
Klinische Relevanz	Diagnose, MRD
Panel	PNH-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

EMA	
Indikation	V.a. Sphärozytose/Hämoglobinopathie
Klinische Relevanz	Diagnose
Panel	EMA-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Immunstatus	
Indikation	Immundefizienz, HIV, Sarkoidose, T-Helfer-Zell-Zahl
Klinische Relevanz	Diagnose, Verlaufsbestimmung
Panel	Immunstatus-Panel
Ergebnisqualität	Qualitativ + quantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), BAL (nativ)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (BAL)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Gamma/delta-T-Zellen	
Indikation	T-Zell-Subset-Bestimmung post alloTx
Klinische Relevanz	Prognose GVL/Rezidivrisiko, Therapieevaluation (DLI)
Panel	T-Zell-gamma/delta-Panel (erweiterter Immunstatus)
Ergebnisqualität	Qualitativ + quantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

CAR-T-Zell-Panel (CD19)	
Indikation	Expansion/Quantifizierung von CAR-T-Zellen (CAR-T-Therapie von **B-NHL**)
Klinische Relevanz	Therapieüberwachung (Nebenwirkungen, Therapieansprechen)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Panel	CD19-CAR-T-Zell-Panel (erweiterter Immunstatus)
Material + Zusätze	PB (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	PD1-/PDL1-Inhibitoren
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

CAR-T-Zell-Panel (BCMA)	
Indikation	Expansion/Quantifizierung von CAR-T-Zellen (CAR-T-Therapie des **MM**)
Klinische Relevanz	Therapieüberwachung (Nebenwirkungen, Therapieansprechen)
Panel	BCMA-CAR-T-Zell-Panel (erweiterter Immunstatus)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	PD1-/PDL1-Inhibitoren
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MM-ED-Panel	
Indikation	V.a. MM/MGUS, Klonalitätsnachweis von Plasmazellen
Klinische Relevanz	Diagnose
Panel	MM-ED-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	CD38-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MM-MRD-Panel	
Indikation	Therapiemonitoring + Nachsorge
Klinische Relevanz	MRD
Panel	MM-MRD-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme
Auftragslaborleistung	**Med. Klinik V, Universitätsklinikum Heidelberg**

MM-Rezidiv-Panel	
Indikation	V.a. Progress/Rezidiv MM
Klinische Relevanz	Identifizierung von Targets für die Rezidivtherapie (CD30, BCMA, CD19, CD20, CD22, SLAMF7)
Panel	MM-Rezdiv-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

7 Molekulargenetische Parameter

7.1 Myeloische Neoplasien

NPM1 qualitativ	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (GO)
Methode	Fragmentlängenanalyse (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NPM1 (Mutationen A, B) qualitativ + quantitativ	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Identifizierung der NPM1-Varianten A und B, Expressionslevel
Methode	qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

CEBPA	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), Verlaufsbeurteilung, Therapie (GO)
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

IDH1/2	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, MRD, Target (IDH1/2-Inhibitoren)
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

IDH1 (R132H, R132C), IDH2 (R140Q, R172K)	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

FLT3-ITD/FLT3-TKD	
Indikation	AML, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose AML, Prognose AML (ELN), Prognose MDS (IPSS-M), Verlaufsbeurteilung, Target AML (FLT3-Inhibitoren)
Methode	Fragmentlängenanalyse +/- Restriktionsverdau (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ (ITD/TKD) + semiquantitativ (ITD)
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NF-1	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Verlaufsbeurteilung
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NFE2	
Indikation	MPN
Klinische Relevanz	Prognose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

PML::RARA - Transkript der Translokation t(15;17)(q24.1;q21.2)	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (ATRA, Arsentrioxid)
Methode	RT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage, bei Notfalleinsendung mündlicher Vorabbefund nach 6h
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***DDX41* (Exon 5, Exon 11, Exon 15)**	
Indikation	AML, myeloide Erkrankungen
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***DDX41 R525H* (Exon 15)**	
Indikation	AML, myeloide Erkrankungen
Klinische Relevanz	Diagnose, MRD
Methode	Allel-spezifische PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

PIGA	
Indikation	Aplastische Anämie, PNH
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

PPM1D	
Indikation	Klonale Hämatopoese, Therapie-assoziierte myeloide Erkrankungen
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***c-KIT* (Exon 8)**	
Indikation	AML mit t(8;21), inv(16)/t(16;16), Systemische Mastozytose
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (KIT-Inhibitoren)
Methode	Fragmentlängenanalyse (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***c-KIT* (Exon 17 N822K + D816V)**	
Indikation	AML mit t(8;21), inv(16)/t(16;16), Systemische Mastozytose
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (KIT-Inhibitoren)
Methode	Restriktionsanalyse (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

c-KIT D816V	
Indikation	Systemische Mastozytose
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme
Auftragslaborleistung	**Med. Klinik V, Universitätsklinikum Heidelberg**

CBFB::MYH11 Typ A, D, E - Transkript der Inversion/Translokation inv(16)(p13.1q22); t(16;16)(p13.1;q22)	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (GO)
Methode	RT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

RUNX1::RUNX1T1 - Transkript der t(8;21)(q22;q22.1)	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (GO)
Methode	RT-PCR (RNA), qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ (RT-PCR)+ semiquantitativ (qRT-PCR)
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MLL::PTD (KMT2A::PTD)	
Indikation	AML, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose AML, Prognose AML, Prognose MDS (IPSS-M)
Methode	Qualitative PCR (RNA), qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ (Qualitative PCR) + semiquantitativ (qRT-PCR)
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MLL::MLLT3 (KMT2A::AF9) - Transkript der Translokation t(9;11)(p21.3;q23.3)	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN)
Methode	Qualitative PCR (RNA), qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ (Qualitative PCR) + semiquantitativ (qRT-PCR)
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

DEK::NUP214 (DEK::CAN) **-** Transkript der Translokation t(6;9)(p22.3;q34.1)	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN)
Methode	Qualitative PCR (RNA), qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ (Qualitative PCR) + semiquantitativ (qRT-PCR)
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

WT1	
Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, MRD
Methode	RT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

TP53	
Indikation	AML, MDS
Klinische Relevanz	Prognose AML (ELN), Prognose MDS (IPSS-M)
Methode	next generation sequencing (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BCR::ABL, p190, p210, p230 und seltene Transkripte **(Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose AML (ELN), Target (bcr-abl-Kinase-Inhibitoren)
Methode	RT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage, bei Notfalleinsendung mündlicher Vorabbefund nach 6h
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCR::ABL p190,* im Verlauf (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCR::ABL p210* im Verlauf (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCR::ABL* Resistenztestung (Resistenzmutationen)**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	Therapie
Methode	nested-PCR/Sangersequenzierung (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***JAK2* (Exon 12, Exon 13)**	
Indikation	MPN, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (JAK-Inhibitoren)
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***JAK2 V617F* (Exon 14)**	
Indikation	MPN, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (JAK-Inhibitoren)
Methode	Allel-spezifische PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***JAK2 V617F* (Exon 14)**	
Indikation	MPN
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA-basiert)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme
Auftragslaborleistung	**Med. Klinik V, Universitätsklinikum Heidelberg**

Calreticulin Typ 1, 2	
Indikation	MPN
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose
Methode	Framentlängenanalyse (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Calreticulin Typ 1, 2 quantitativ	
Indikation	MPN
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme
Auftragslaborleistung	**Med. Klinik V, Universitätsklinikum Heidelberg**

MPL W515	
Indikation	MPN
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***FIP1L1::PDGFRA* (Transkript des FIP1L1::PDGFRA-Rearrangements)**	
Indikation	MLN-Eo
Klinische Relevanz	Diagnose, Target (bcr-abl-Kinase-Inhibitoren)
Methode	nested-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Myeloisches Panel NGS	
Indikation	Myeloide Erkrankungen/CHIP
Gene	*ABL, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CDKN2A, CEBPA, CSF3R, CUX1, DNMT3A, ETV6/TEL, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KRAS, KMT2A/MLL, MPL, MYD88, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PHF6, PTEN, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2*
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target/Therapie
Methode	next generation sequencing (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA oder Heparin), KM (EDTA oder Heparin)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	15 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

7.2 Lymphatische Neoplasien

***BCR::ABL, p190, p210, p230 und seltene Transkripte* (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose AML (ELN), Target (bcr-abl-Kinase-Inhibitoren)
Methode	RT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage, bei Notfalleinsendung mündlicher Vorabbefund nach 6h
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCR::ABL p190* im Verlauf (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	qRT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCR::ABL p210* im Verlauf (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCR::ABL* Resistenztestung (Resistenzmutationen)**	
Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	Therapie
Methode	nested-PCR/Sangersequenzierung (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MYD88D	
Indikation	M. Waldenström, lymphoplasmazytische Lymphome
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose
Methode	Allel-spezifische PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

CXCR4	
Indikation	M. Waldenström
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

CD79b	
Indikation	DLBCL
Klinische Relevanz	Prognose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BRAF V600E	
Indikation	Haarzellleukämie
Klinische Relevanz	Diagnose, Target (BRAF-Inhibitoren)
Methode	Nested PCR/Allel-spezifische PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BRAF V600E* (ddPCR)**	
Indikation	Haarzellleukämie
Klinische Relevanz	MRD
Methode	ddPCR (DNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme
Auftragslaborleistung	**Med. Klinik V, Universitätsklinikum Heidelberg**

IGHV	
Indikation	CLL, Haarzellleukämie
Klinische Relevanz	Prognose
Methode	Sangersequenzierung (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

TP53	
Indikation	CLL, AML, MDS
Klinische Relevanz	Prognose
Methode	next generation sequencing (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

***BCL1* - *IGH::BCL1*-Rearrangement**	
Indikation	Mantelzelllymphom
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Qualitative PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BCL2 **-** *IGH::BCL2*-Rearrangement	
Indikation	Follikuläres Lymphom
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Qualitative PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MYC **-** Transkript der Translokation t(8;14)	
Indikation	Burkitt-Lymphom/Leukämie
Klinische Relevanz	Diagnose, Differenzierung Burkitt-/Burkitt-like-Lymphom
Methode	Qualitative PCR (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme
Auftragslaborleistung	**Med. Klinik V, Universitätsklinikum Heidelberg**

TCR	
Indikation	T-NHL
Klinische Relevanz	Klonalitätsnachweis von T-Zellen
Methode	Kapillarelektrophorese (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

RHOA	
Indikation	Angioimmunoblastisches T-Zell-Lymphom, Periphere T-Zell-Lymphome
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

STAT3	
Indikation	LGL-Leukämie
Klinische Relevanz	Diagnose, Abgrenzung gegenüber nicht neoplastischer NK-Zell-Proliferation
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

ID3	
Indikation	Burkitt Lymphom
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Sangersequenzierung (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Lymphom/Myelom Panel NGS	
Indikation	NHL, Multiples Myelom
Gene	*ARID1A, BIRC3, BRAF, BTK, CARD11, CD79A, CD79B, CRBN, CREBBP, EZH2, FOXO1, IKZF1, KMT2D, KRAS, MAP2K1, MAP3K14, MYD88 (L265P), NFKBIA, NFKBIE, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, PIM1, PLCG2, SF3B1, TNFAIP3, TP53, TRAF2*
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target, Therapie, MRD (MM)
Methode	next generation sequencing (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA oder Heparin), KM (EDTA oder Heparin)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	15 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

7.3 Chimärismusanalyse

Chimärismus	
Indikation	Identifikation Empfänger/Spender (allogene Blutstammzelltransplantation)
Klinische Relevanz	Vorbereitung/Verlaufskontrolle einer allogenen Stammzelltransplantation
Methode	Fragmentlängenanalyse (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

8 Zytogenetische Parameter

Chromosomenbänderungsanalyse + FISH-Diagnostik	
Indikation	Hämatologische Grunderkrankungen (u.a. Akute Leukämien, MDS, NHL, MM)
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target, MRD
Methode	Hier verweisen wir auf die Angaben des Auftragslabors
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (Na/NH4-Heparin), KM (Na/NH4-Heparin)
Mindestmaterialmenge	9 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	Hier verweisen wir auf die Angaben des Auftragslabors
Störeinflüsse	EDTA, Citrat, (Li-Heparin)
Auftragslaborleistung	**Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Heidelberg**

9 Histopathologische Parameter

Hellfeldmikroskopie/Immunhistochemie	
Indikation	V.a. hämatologische Grunderkrankung, V.a. Karzinosen etc.
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target
Methode	Hier verweisen wir auf die Angaben des Auftragslabors
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	KM-Stanze (Formalin), u.a.
Mindestmaterialmenge	Länge Stanzzylinder 1,0-1,5 cm
TAT	Hier verweisen wir auf die Angaben des Auftragslabors
Störeinflüsse	Hier verweisen wir auf die Angaben des Auftragslabors
Auftragslaborleistung	**Pathologisches Institut des Universitätsklinikums Heidelberg**

10 Mitgeltende Dokumente

Interne Dokumente:

1) QM-VA_Primärprobenhandbuch
2) Einsendebogen-MVZ-hämatologisches-Labor

11 Literatur

- The 5th edition of the World Health Organization Classification of Haematolymphoid Tumours *(Khoury et al, Leukemia (2022); 36:1703-1719; Alaggio et al., Leukemia (2022); 36:1720-1748)*
- International Consensus Classification of Myeloid Neoplasms and Acute Leukemias: integrating morphologic, clinical, and genomic data 2022 (*Thiele et al., Am J Hematol. 2023;98-179*)
- Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN (*Döhner et al., Blood, 22 September 2022, Volume 140, Nr. 12*)