


<p>HÄMATOLOGISCHES LABOR</p> 	<p>Qualitätsmanagement</p>	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
<p>Datum/Version: 2024-11</p>	<p>Seite 1 von 31</p>	
<p>Leistungsverzeichnis MVZ Hämatologisches Labor</p>		

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	5
6	Durchflusszytometrische Parameter	8
7	Molekulargenetische Parameter	14
7.1	Myeloische Neoplasien	14
7.2	Lymphatische Neoplasien	23
7.3	Chimärismusanalyse	28
8	Zytogenetische Parameter	29
9	Histopathologische Parameter	29
10	Hinweise zu vorhersehbaren Restrisiken	30
11	Mitgeltende Dokumente	31
12	Literatur	31

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 2 von 31

1 Zweck

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

2 Geltungsbereich

Das vorliegende Dokument obliegt den Medizinischen Versorgungszentren am Kreiskrankenhaus Bergstraße gGmbH, MVZ Gefäßchirurgie und Labormedizin, Fachbereich Hämatologisches Labor, Viernheimerstraße 2A in 64646 Heppenheim an der Bergstraße (nachfolgend auch „das Labor“, MVZ für Labormedizin oder MVZ Hämatologisches 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
dPCR	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-assoziiertes 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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 3 von 31

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 Hämatologisches 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 (Partnerlaboratorien). Die Beauftragung, Befundung und Rechnungsstellung erfolgt direkt zwischen Einsender und Partnerlabor. Das MVZ Labor kann nach Absprache die Weiterleitung der Proben vom Einsender an die Partnerlabore durch die beauftragten Kurierfahrer übernehmen.

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.

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 4 von 31

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

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 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 Labors und seiner Partner-Laboratorien verweisen wir auf das Primärprobenhandbuch.

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 5 von 31

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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 6 von 31

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

<p>HÄMATOLOGISCHES LABOR</p> 	<p>Qualitätsmanagement</p>	  <p>UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG</p>
<p>Datum/Version: 2024-11</p>	<p>Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor</p>	<p>Seite 7 von 31</p>

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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 8 von 31

6 Durchflusszytometrische Parameter

ALOT

Indikation	V.a. Akute Leukämie (Screeningpanel)
Klinische Relevanz	Diagnose
Panel	ALOT
Ergebnisqualität	quantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	5 ml (PB, KM)
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	8 ml (PB), 8 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	G-CSF-Gabe
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BPDCN

Indikation	V.a. BPDCN
Klinische Relevanz	Abgrenzung AML versus BPDCN, LAIP, Prognose, MRD
Panel	AML-ED + BPDCN
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	8 ml (PB), 8 ml (KM)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 9 von 31

B-ALL-ED

Indikation	V.a. B-ALL
Klinische Relevanz	Diagnose B-ALL, Target (CD19, CD20, CD22)
Panel	ALOT + B-ALL
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
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, , Target (CD19, CD20, CD22)
Panel	B-ALL
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	5 ml (PB), 5 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 (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM)
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 (EDTA), KM (EDTA), Liquor (Fixans)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 4 ml (KM), 2 ml (Liquor)
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 10 von 31

NHL

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

B-NHL-MRD

Indikation	V.a. B-NHL, Therapiemonitoring + Nachsorge
Klinische Relevanz	MRD
Panel	NHL-MRD + BCLPD-MRD
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), 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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 11 von 31

T-NHL

Indikation	V.a. T-NHL, Therapiemonitoring + Nachsorge
Klinische Relevanz	Diagnose, MRD
Panel	NHL + TCLPD + TZR
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 Werkstage
Störeinflüsse	Therapie mit CD30-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

NK-NHL

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

MDS

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

PNH

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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 12 von 31

EMA

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

Gamma/delta-T-Zellen

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

CAR-T-Zell-Panel (CD19)

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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 13 von 31

CAR-T-Zell-Panel (BCMA)

Indikation	Expansion/Quantifizierung von CAR-T-Zellen gegen BCMA (CAR-T-Therapie des MM)
Klinische Relevanz	Therapieüberwachung (Nebenwirkungen, Therapieansprechen)
Panel	BCMA-CAR-T-Zell-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA)
Mindestmaterialmenge	2 ml (PB)
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	PD1-/PDL1-Inhibitoren, bispezifische Antikörper gegen CD3 und BCMA (z. B. Teclistamab)
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MM-ED

Indikation	V.a. MM/MGUS, Klonalitätsnachweis von Plasmazellen
Klinische Relevanz	Diagnose
Panel	MM-ED
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA), Pleura nativ
Mindestmaterialmenge	2 ml (PB), 2 ml (KM), 2 ml Pleura
TAT	2 Werktage
Störeinflüsse	CD38-AK
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

MM-Rezidiv

Indikation	V.a. Progress/Rezidiv MM
Klinische Relevanz	Identifizierung von Targets für die Rezidivtherapie (CD30, BCMA, CD19, CD20, CD22, SLAMF7)
Panel	MM-Rezidiv-Panel
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA), Pleura nativ
Mindestmaterialmenge	2 ml (PB), 2 ml (KM), 2 ml Pleura
TAT	3 Werktage
Störeinflüsse	-
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 14 von 31

7 Molekulargenetische Parameter

7.1 Myeloische Neoplasien

NPM1

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), Verlaufsbeurteilung, Therapie (GO)
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

NPM1 (Mutationen A, B, D)

Indikation	AML
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

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 (Screening)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, MRD, Target (IDH1/2-Inhibitoren)
Methode	RT-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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 15 von 31

IDH1 (R132H, R132C), IDH2 (R140Q, R172K)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	dPCR (DNA)
Ergebnisqualität	semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage
Störeinflüsse	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), MRD (FLT3-ITD)
Methode	Fragmentlängenanalyse +/- Restriktionsverdau (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ (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

NF1

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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 16 von 31

PML::RARA - Transkript der Translokation t(15;17)(q24.1;q21.2)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (ATRA, Arsentrioxid)
Methode	Screening: RT-PCR (RNA), MRD: nested PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werktage, bei Notfalleinsendung mündlicher Vorabbeurteilung nach 6 h
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

DDX41 (Exon 5, Exon 11, Exon 15)

Indikation	AML, myeloide Erkrankungen
Klinische Relevanz	Diagnose, 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

DDX41 R525H

Indikation	AML, myeloide Erkrankungen
Klinische Relevanz	Diagnose, Verlaufsbeurteilung
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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 17 von 31

ETNK1

Indikation	MDS
Klinische Relevanz	Prognose MDS (IPSS-M),
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, Prognose MDS (IPSS-M),
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

GNB1

Indikation	MDS
Klinische Relevanz	Prognose MDS (IPSS-M),
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 (N822 + D816)

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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 18 von 31

CBFB::MYH11 Typ A, D, E - Transkript der Inversion/Translokation inv(16); t(16;16)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (GO)
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

RUNX1::RUNX1T1 - Transkript der Translokation t(8;21)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD, Therapie (GO)
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

MLL-PTD (KMT2A-PTD)

Indikation	AML, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose AML, Prognose AML, Prognose MDS (IPSS-M), MRD
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::MLL3 (KMT2A::MLL3) - Transkript der Translokation t(9;11)(p21.3;q23.3)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD
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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 19 von 31

DEK::NUP214 (DEK::CAN) - Transkript der Translokation t(6;9)(p22.3;q34.1)

Indikation	AML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose (ELN), MRD
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

BCR::ABL1 (Screening: p190, p210, p230, weitere) (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))

Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose AML (ELN), Target (Tyrosinkinase-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 Vorabbeurteilung nach 24 h
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BCR::ABL1 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::ABL1 p210 im Verlauf (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))

Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	dPCR (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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 20 von 31

BCR::ABL1 Resistenztestung (Resistenzmutationen, ABL1 Kinase-Domäne-Sequenzierung)

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)

Indikation	MPN, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (JAK2-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 (Exon 13)

Indikation	MPN, MDS, Eosinophilie
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (JAK2-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

Indikation	MPN, MDS
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target (JAK2-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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 21 von 31

JAK2 V617F

Indikation	MPN
Klinische Relevanz	MRD
Methode	dPCR (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

Calreticulin

Indikation	MPN
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Verlaufsbeurteilung
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

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-Eosinophilie
Klinische Relevanz	Diagnose, Target (Tyrosinkinase-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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 22 von 31

STAT5B N642H

Indikation	T-NHL, MPN mit Eosinophilie
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

UBA1 (Exon 3)

Indikation	VEXAS
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

Myeloisches Panel NGS

Indikation	Myeloide Erkrankungen/CHIP
Gene	<i>ABL1, 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</i>
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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 23 von 31

Kopienzahlvarianten (CNV, Copy number variation)

Indikation	Myeloide Erkrankungen/CHIP
Gene	TP53,
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target/Therapie
Methode	next generation sequencing (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA oder Heparin), KM (EDTA oder Heparin)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	15 Werkstage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

7.2 Lymphatische Neoplasien

BCR::ABL1 (Screening: p190, p210, p230, weitere) (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))

Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose AML (ELN), Target (Tyrosinkinase-Inhibitoren)
Methode	RT-PCR (RNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA), KM (EDTA)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	3-5 Werkstage, bei Notfalleinsendung mündlicher Vorabefund nach 24 h
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

BCR::ABL1 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 Werkstage
Störeinflüsse	Heparin, Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

	Qualitätsmanagement	  UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 24 von 31

BCR::ABL1 p210 im Verlauf (Transkript des Fusionsgens der Translokation t(9;22))

Indikation	AML, ALL, CML
Klinische Relevanz	MRD
Methode	dPCR (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::ABL1 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

MYD88 L265P

Indikation	M. Waldenström, lymphoplasmozytische 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, 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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 25 von 31

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	Haarzelleukämie
Klinische Relevanz	Diagnose, Target (<i>BRAF</i> -Inhibitoren)
Methode	dPCR (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

IGHV

Indikation	CLL, Haarzelleukämie
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	Lymphom, 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	15 Werktage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 26 von 31

BCL1 – BCL1::*IGH*-Rearrangement

Indikation	Mantelzelllymphom
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Qualitative 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

BCL2 – BCL2::*IGH*-Rearrangement

Indikation	Follikuläres Lymphom
Klinische Relevanz	Diagnose
Methode	Qualitative 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

T-Zell-Klonalität

Indikation	T-NHL
Klinische Relevanz	Nachweis klonaler T-Zell Populationen
Methode	Kapillargelelektrophorese (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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 27 von 31

STAT3 (Y640, N647, D661)

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

STAT5B N642H

Indikation	T-NHL, MPN mit Eosinophilie
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

TCF3

Indikation	T-NHL
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

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

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 28 von 31

Lymphom/Myelom Panel NGS

Indikation	lymphatische Neoplasien, Multiples Myelom
Gene	<i>ARID1A, BIRC3, BRAF, BTK, CARD11, CD79A, CD79B, CDKN2C, CRBN, CREBBP, EZH2, FAF1, FOXO1, GPRC5D, IKZF1, KMT2D, KRAS, MAP2K1, MAP3K14, MYD88, NFKBIA, NFKBIE, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, PIM1, PLCG2, SF3B1, TNFAIP3, TNFRSF17, TP53, TRAF2</i>
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 Werkstage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

Kopienzahlvarianten (CNV, Copy number variation)

Indikation	lymphatische Neoplasien, Multiples Myelom
Gene	<i>CDKN2C, FAF1, GPRC5D, TNFRSF17, TP53</i>
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target, Therapie, MRD (MM)
Methode	next generation sequencing (DNA)
Ergebnisqualität	qualitativ
Material + Zusätze	PB (EDTA oder Heparin), KM (EDTA oder Heparin)
Mindestmaterialmenge	4 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	15 Werkstage
Störeinflüsse	Citrat
Nachmeldung	24h nach Probenentnahme

7.3 Chimärismusanalyse

Chimärismus

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

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 29 von 31

8 Zytogenetische Parameter

Die Beauftragung, Befundung und Rechnungsstellung erfolgt direkt zwischen Einsender und Partnerlabor. Das MVZ Labor kann nach Absprache die Weiterleitung der Proben vom Einsender an die Partnerlabore durch die beauftragten Kurierfahrer übernehmen.

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 Partnerlabors
Ergebnisqualität	qualitativ + semiquantitativ
Material + Zusätze	PB (Na/NH ₄ -Heparin), KM (Na/NH ₄ -Heparin)
Mindestmaterialmenge	9 ml (PB), 9 ml (KM)
TAT	Hier verweisen wir auf die Angaben des Partnerlabors
Störeinflüsse	EDTA, Citrat, (Li-Heparin)
Partnerlaborleistung	Institut für Humangenetik des Universitätsklinikums Heidelberg IIG Humangenetik Wiesbaden

9 Histopathologische Parameter

Die Beauftragung, Befundung und Rechnungsstellung erfolgt direkt zwischen Einsender und Partnerlabor. Das MVZ Labor kann nach Absprache die Weiterleitung der Proben vom Einsender an die Partnerlabore durch die beauftragten Kurierfahrer übernehmen.

Hellfeldmikroskopie/Immunhistochemie

Indikation	V.a. hämatologische Grunderkrankung, V.a. Karzinosen etc.
Klinische Relevanz	Diagnose, Prognose, Target
Methode	Hier verweisen wir auf die Angaben des Partnerlabors
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 Partnerlabors
Störeinflüsse	Hier verweisen wir auf die Angaben des Partnerlabors
Partnerlaborleistung	Pathologisches Institut des Universitätsklinikums Heidelberg Institut für Pathologie (Chefarzt Prof. Dr. Andrusis)

	Qualitätsmanagement	
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 30 von 31

10 Hinweise zu vorhersehbaren Restrisiken

Das Laboratorium analysiert und bewertet im Rahmen des Risikomanagements alle Prozesse, die letztendlich zur finalen Befundübermittlung führen, wie die Bereiche Prä-Analytik, Analytik und Post-Analytik, aber auch Prozesse, die diese Bereiche direkt und indirekt beeinflussen können. Durch die entsprechende Identifizierung und Bewertung der Risiken, welche mit den einzelnen betrachteten Prozessen verbunden sind, können die festgestellten Risiken weitestgehend minimiert werden. Die Leistungsmerkmale der Untersuchungsverfahren weisen auf die Wahrscheinlichkeit falscher Analyseergebnisse hin (analytische und diagnostische Sensitivität und Spezifität).

Aber auch nach intensiver Überwachung und Kontrolle der Prozesse verbleibt ein minimales Restrisiko, über das der Nutzer in Kenntnis gesetzt werden muss.

Prä-Analytik: Auch bei genauer Beachtung der hier im Leistungsverzeichnis dargelegten Anforderungen an das einzusendende Material, sowie Hinweise zur Entnahme der Proben, können offensichtliche Restrisiken, die Einfluss auf das Ergebnis der Untersuchung haben, nicht vollkommen ausgeschlossen werden. Dazu gehören potentielle Risiken, die z.B. temporär beim Transport der Proben (extreme Hitze o. Kälte) entstehen können, durch zu langen Transport der Proben oder Störfaktoren innerhalb der Probe (Kälteagglutinine, Medikamente, oder sonstige Substanzen), die mit der Analyse interferieren. Diese Einflüsse sind nicht immer sofort sichtbar oder nachvollziehbar und stellen damit für die korrekte Ergebniserzielung ein Restrisiko dar.

Verwechslungen, die vor der Verarbeitung der Proben im Labor auftreten, stellen ebenfalls ein nicht zu vermeidendes Risiko dar.

Die Sensitivität von Analysen bezieht sich stets auf die analytische Sensitivität der jeweiligen Methode. Die Wahl des Probenmaterials (PB/KM/Liquor/sonstige) hat jedoch ebenfalls Einfluss. Es obliegt dem Einsender das Probenmaterial einzuschicken, das den größten Erfolg bei der Klärung der jeweiligen Fragestellung verspricht. Hier wird auch auf die Empfehlungen verschiedener Institutionen (z.B. World Health Organization (WHO) oder European LeukemiaNet (ELN)) verwiesen. Bei kritischen Analyten wird im Befund auf die Unterschiede im Probenmaterial verwiesen.

Analytik: Durch die Einführung von Prozessen, wie die interne Qualitätskontrolle während der Analyse der Proben, können solche Risiken noch weiter minimiert aber nicht vollkommen ausgeschlossen werden. Folgende potentielle Restrisiken können beispielsweise bei der Analyse der Proben zu negativen Effekten bzw. zu technischen Störungen der Verfahren führen:

- Das Auftreten von Störfaktoren durch die Art der Probengewinnung
- Falsche oder zu lange Lagerung/ Transport der Proben
- Unvorhergesehene technische Defekte an Analysegeräten, menschliche Fehler oder Abweichungen in der Qualität von Reagenzien können zum Verlust der Probe oder Unbrauchbarkeit des Messergebnisses führen.

Möglicherweise ist eine erneute Analyse nicht möglich, beispielsweise bei Materialien mit geringer Probenstabilität oder bei geringer Materialverfügbarkeit. In solchen Fällen wird der Einsender bezüglich Neueinsendung von Material kontaktiert.

	Qualitätsmanagement	 UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG
Datum/Version: 2024-11	Leistungsverzeichnis MVZ hämatologisches Labor	Seite 31 von 31

Post-Analytik: Hier kann es in seltenen Fällen z.B. zu einer falschen Zuordnung des Befundes zum Patienten kommen, oder der Befund kann vollständig verloren gehen. Dies hätte z.B. eine verzögerte Befundzustellung zur Folge.

11 Mitgeltende Dokumente

Interne Dokumente:

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

12 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*)