INDIGHO - Labor für hämatologische Spezialdiagnostik Prof. Dr. med. D. Haase (Ärztl. Leitung) Prof. Dr. med. J. Schanz (stellv. Leitung) Dr. med. H. Treiber, M.A. (stellv. Leitung) Robert-Koch-Str. 40, Raum 3D1.235, 37075 Göttingen





Telefon: Molekulargenetik: 0551/39-62078, Zytogenetik: 0551/39-62077, Administration: 0551/39-62072

UNTERSUCHUNGSAUFTRAG FNR: ANR: Materialannahme: Montag bis Freitag, nach telefonischer Anmeldung auch Samstag möglich. Das Material sollte innerhalb von 24 Stunden im Labor eintreffen (Post-Express). Die Proben müssen bei Raumtemperatur gelagert und versandt werden. Patientendaten/ Patientenaufkleber: Bitte Abrechnung ankreuzen: 0 Name: Rechnung an Einsender Geburtsdatum: biol. Geschlecht: ¬ m/¬ w §116 O Überweisung Ü-Schein beifügen* \circ Straße: * je ein Ü-Schein Nr. 10 für Zyto- und Molekulargenetik O Wohnort: Privat O Krankenversicherung: Selbstzahler ambulant O stationär O Material Verdacht/Diagnose erhaltene Therapie Entnahmedatum: □ Erstdiagnose □ Verlauf □ Rezidiv □ Progress Uhrzeit: □ nein ¬ Knochenmark □ Heparin \sqcap ALL □ AML □ B-NHL □ EDTA □ CLL □ peripheres Blut □ CML □ HES/CEL □ ja: □ sonstiges: □ MDS □ MDS/MPN □ Mastozytose Hb (g/dl) Leu (*10³/μl) Thro (*10³/μl) □ MGUS/Myelom \square MPN □ T-NHL Tx Datum: □ sonstiges: □ Stufendiagnostik (Knochenmark: 10-20ml Heparin/EDTA; peripheres Blut: je 10-30ml Heparin/EDTA, weiteres s.u.) Zytogenetik (Knochenmark: 10-20ml Heparin; peripheres Blut: 10-30ml Heparin) Tel.: 0551/39-62077, Fax: 0551/39-13068239 □ Chromosomenbänderungsanalyse ☐ Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH), Analysespektrum Seite 3-4 □ sonstiges: □ Molekulargenetik (Knochenmark: 5-10ml EDTA; peripheres Blut: 10-30ml EDTA) Tel.: 0551/39-62078, Fax: 0551/39-13068239 Chimärismusanalyse: □ vor Tx □ nach Tx □ Spender (□ m □ w) GRID: Klonalitätsanalyse: □ B-Zell (IGH) □ T-Zell (TCR gamma) ☐ Myeloisches Panel (MDS, MDS/MPN Overlap, CMML, AML, MF, CHIP) s. Seite 5 Mutationsanalyse: □ zusätzlich BCR::ABL1 erwünscht ☐ MPN Panel (JAK2, CALR, MPL) □ Eosinophilie Panel (CEL/HES) (KIT, JAK2, STAT5B) □ CNL (CSF3R) ☐ Hochrisikoprofil(SAR) Gen Panel (SRSF2, ASXL1, RUNX1) ☐ Mastozytose (KIT D816V) ☐ MGUS/Myelom Panel (NRAS, KRAS, BRAF, TP53) Diagnostik nur aus KM möglich! □ CLL Panel (NOTCH1, SF3B1, TP53; IGHV) □ Immunozytom (MYD88, CXCR4) □ MCL (TP53, NOTCH1, CDKN2A) □ HZL (BRAF) □ andere s. Seite 6 □ CML/ALL: □ BCR::ABL1 Erstdiagnose \square BCR::ABL1 Verlauf (\square p190 \square p210 \square andere) Bestimmung von Resistenzmutationen (ALL, AML, CLL, CML, DLBCL, FL, MCL, MZL, MW) s. Seite 5-6 Minimale Resterkrankung/Verlauf: \square NPM1 (Typ \square A \square B \square D) □ RUNX1::RUNXT1 □ CBFβ::MYH11 □ KMT2A-PTD (MLL) \square PML::RAR α (Typ bcr \square 1 \square 2 \square 3) Telefon Nr. Stempel: Fax Nr. Anfordernde/r Arzt/Ärztin: (für Rückfragen) Datum und Unterschrift: Download der Anforderungen für

Molekular- und Zytogenetik: https://indigho.umg.eu/aerzte-einsender/anforderung-formulare/Immunphänotypisierung: https://labor.umg.eu/bereiche/laborbereiche/haematologie/

Histologie: https://pathologie.umg.eu/aerzte-einsender/

INDIGHO - Labor für hämatologische Spezialdiagnostik Prof. Dr. med. D. Haase (Ärztl. Leitung) Prof. Dr. med. J. Schanz (stellv. Leitung) Dr. med. H. Treiber, M.A. (stellv. Leitung) Robert-Koch-Str. 40, Raum 3D1.235, 37075 Göttingen info@indigho.com; https://indigho.umg.eu/





Einverständniserklärung

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

Ihr behandelnder Arzt/Ihre behandelnde Ärztin möchte eine Spezialuntersuchung des Blutes und/oder Knochenmarkes durchführen lassen. Aus dem eingesandten Material werden, je nach Anforderung, spezielle Untersuchungen durchgeführt. Dabei handelt es sich um mikroskopische Untersuchungen der Blut- und/oder Knochenmarkzellen (Morphologie), die Untersuchung der Oberflächeneigenschaften der Blut- und/oder Knochenmarkzellen (Durchflusszytometrie) und/oder die Untersuchungen der genetischen Eigenschaften der genannten Zellen. Hierzu zählen die Untersuchung der Chromosomen (Bänderungsanalyse), spezieller Abschnitte der Chromosomen (FISH-Analyse) oder der Gene (Molekulargenetik).

Die genetischen Veränderungen finden sich hierbei meist nur in den erkrankten Zellen und wurden im Laufe des Lebens erworben. Trotzdem können mit den angeforderten Untersuchungen eventuell zufällig auch angeborene Veränderungen entdeckt werden, welche mit Ihrer Blut-/oder Knochenmarkerkrankung in keinem Zusammenhang stehen, aber möglicherweise vererbt werden. Diese haben nicht in jedem Fall Krankheitswert für Sie oder Ihre Nachkommen. Sollten entsprechende Veränderungen gefunden werden, wird Sie Ihr behandelnder Arzt/Ihre behandelnde Ärztin über den Nachweis und die mögliche Bedeutung der Befunde aufklären.

Das eingesandte Material wird, sofern nach Durchführung der Untersuchungen noch Reste vorhanden sind, bei uns aufbewahrt. Sofern Sie einverstanden sind, können wir dieses Material für Forschungs- und/oder Entwicklungszwecke weiterverwenden. Im Falle wissenschaftlicher Auswertung können hierbei Ihre Krankheitsdaten in anonymisierter Form ebenfalls verwendet werden. Keinesfalls werden personenbezogene Daten wie Name, Adresse oder Geburtsdatum verwendet. Die Daten und Materialien können hierbei ggf. auch an wissenschaftliche Kooperationspartner weitergegeben werden. Auch hier werden ausschließlich anonymisierte Daten verwendet, so dass eine nachträgliche Identifizierung Ihrer Person nicht möglich ist. Sie können hiermit helfen, die Diagnostik und Therapie von Patienten mit Blut- oder Knochenmarkerkrankungen weiterzuentwickeln und zu verbessern. Für Ihr Einverständnis sind wir daher sehr dankbar. Alle Untersuchungsergebnisse unterliegen selbstverständlich der ärztlichen Schweigepflicht.

Mit der Durchfül	hrung der von meiner Ärztin/meir	nem Arzt empfohlenen Laboranalysen bin ich einverstanden:
O Ja	O Nein	
Der Verwendun	g überschüssigen Materials sowi	e meiner Krankendaten (in anonymisierter Form) für wissenschaftliche Zweck
stimme ich zu:		
O Ja	O Nein	
Ort, Datum		Unterschrift





Zytogenetische Diagnostik: Verfügbare Analysen FISH-Analysen für <u>myeloische</u> Neoplasien

AML Standardpanel (n=15) Einzelanforderung Chromosom Sonde MECOM (EVI1)-Rearr. (3q26) TET2 (4q24) 5p15/EGR1 (5q31)/RPS14(5q33) DEK::NUP214 / t(6;9)(p23;q34) 5, 9 KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen CEP8/D20S108(20q12)/20qter(20q13) 8, 20 0 8, 21 RUNX1::RUNX1T1 t(8;21)(q22;q22) NUP98-Rearrangement (11p15) KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23) 12, 21 ETV6::RUNX1 t(12;21)(p13;q22) DLEU/LAMP (13q14/13q34) PML::RARA t(15;17)(q24;q21) CBFB::MYH11 inv16(p13q22) TP53/NF1 (17p13/17q11) 0 CEPX/Y

MDS Standa	ardpanel (n=13)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	0
3	MECOM (EVI1)-Rearr. (3q26)	0
4	TET2 (4q24)	0
5	5p15/EGR1 (5q31)/RPS14(5q33)	0
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	0
8, 20	CEP8/20q12)/20qter(20q13)	0
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	0
12, 21	ETV6(12p13) / RUNX1 (21q22)	0
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	0
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	0
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	0
X, Y	CEP X/Y	0
Х	Xq12	0

MPN/CML/	CMML Standardpanel (n=18)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	0
3	MECOM (EVI1)-Rearr. (3q26)	0
4	TET2 (4q24)	0
4	PDGFRA (4q12)	0
5	5p15/EGR1 (5q31)	0
5	PDGFRB (5q33)	0
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	0
8	FGFR1 (8p11)	0
8, 20	CEP 8(cen8)/D20S108 (20q12)/20qter(20q13)	0
9	JAK2 (9p24)	0
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	0
9, 22	BCR::ABL1 t(9;22)(q34;q11)	0
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	0
12, 21	ETV6(12p13) / RUNX1 (21q22)	0
13	DLEU/ LAMP (13q14/13q34)	0
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	0
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	0
X, Y	CEP X/Y	0

FISH-Analysen für <u>lymphatische</u> Neoplasien



B-ALL Stanc	dardpanel (n=17)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1, 19	TCF3 (E2A)::PBX1 t(1;19)(q23;p13.3)	0
5	PDGFRB (5q33)	0
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	0
7	IKZF1 (7p12)/CDK6 (7q21)	0
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	0
8	MYC-Rearrangement (8q24)	0
9	PAX5-Rearrangement (9p13)	0
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	0
9	JAK2 (9p24)	0
9, 22	BCR::ABL1 t(9;22)(q34;q11)	0
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	0
12, 21	ETV6::RUNX1 t(12;21)(p13;q22)	0
14	IGH-Rearrangement (14q32)	0
14, 18	IgH::BCL2 t(14;18)(q32;q21)	0
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	0
X, Y	CRLF2-Rearr. (Xp22/ Yp11)	0
X, Y	CEP X/Y	0

T-ALL Stanc	lardpanel (n=16)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	0
5	TLX3-Rearrangement (5q35)	0
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	0
7	KMT2E(7q22)/D7S522(7q31)/7cen	0
7	TRB-Rearrangement (7q34)	0
8	MYC-Rearrangement (8q24)	0
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	0
9, 22	BCR::ABL1 t(9;22)(q34;q11)	0
10, 11	PICALM::MLLT10 t(10;11)(p12;q14)	0
10	TLX1-Rearrangement (10q24)	0
11	SPI1-Rearrangement (11p11.2)	0
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	0
14	TCRA/D-Rearrangement (14q11)	0
14	IGH-Rearrangement (14q32)	0
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	0
X, Y	CEP X/Y	0

INDIGHO - Labor für hamatologische Spezialdiagnostik Prof. Dr. med. D. Haase (Arzlt. Leitung) Prof. Dr. med. J. Schanz (stellv. Leitung) Dr. med. H. Treiber, M.A. (stellv. Leitung) Koch-Str. 40, Raum 3D1.235, 37075 Gottlingen info@indigho.com; https://indigho.umg.eu/





FISH-Analysen für <u>lymphatische</u> Neoplasien

B-Lymphom	n/NHL Panel (n=18)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	ABL2-Rearrangement (1q25)	0
3	BCL6-Rearrangement (3q27)	0
4	TET2 (4q24)	0
5	5p15/EGR1 (5q31)	0
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	0
7	KMT2E (7q22)/ EZH2 (7q36)	0
8	MYC-Rearrangement (8q24)	0
11	11cen/ ATM (11q22.3)	0
11, 14	lgH::CCND1 t(11,14)(q13;q32)	0
12	12cen/ MDM2 (12q15)	0
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	0
14, 18	IgH::BCL2 t(14;18)(q32;q21)	0
14	IGH-Rearrangement (14q32)	0
17	TP53/ NF1 (17p13/17q11)	0
18	MALT1 (18q21)	0
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	0
22	IGL-Rearrangement (22q11)	0
X, Y	CEP X/Y	0

T-NHL Pane	el (n=18)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	1p36/1q25	0
2	ALK-Rearrangement (2p23)	0
3	BCL6-Rearrangement (3q27)	0
3	TP63/TBL1XR1 (3q28/ 3q26)	0
6	DUSP22 (6p25)	0
6	SEC63 (6q21)/ MYB (6q23)	0
7	TRB-Rearrangement (7q34)	0
8	MYC-Rearrangement (8q24)	0
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	0
10	TLX1-Rearrangement (10q24)	0
11	11cen/ ATM (11q22.3)	0
11	KMT2A (MLL)-Rearr. (11q23)	0
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	0
14	TCRA/D-Rearrangement (14q11)	0
14	TCL1A-Rearrangement (14q32)	0
17	TP53/ NF1 (17p13/17q11)	0
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	0
X, Y	CEP X/Y	0

FISH-Analysen für Plasmazellneoplasien

Multiples M	/lyelom/MGUS Panel (n=14)	0
Chromosom	Sonde	Einzelanforderung
1	CDKN2C/CKS1B (1p32/ 1q21)	0
4,14	IGH::FGFR3 t(4;14)(p16;q32)	0
5	D5S23/D5S721 (5p15.2)	0
8	MYC-Rearrangement (8q24)	0
9	CEP 9	0
9	CDKN2A/CENPP (9p21/ 9q22)	0
11	11cen/ ATM (11q22.3)	0
11, 14	IGH::CCND1 t(11,14)(q13;q32)	0
13	DLEU/LAMP (13q14/13q34)	0
14	IGH-Rearrangement (14q32)	0
14, 16	IGH::MAF t(14;16)(q32;q23)	0
15	CEP 15	0
17	TP53/NF1 (17p13/17q11)	0
19	ZNF443(19p13.2)/GLTSCR1/CR2(19q13.3)	0

 $Individuelle\ Anfragen\ k\"{o}nnen\ von\ uns\ auch\ nach\ Absprache\ bearbeitet\ werden\ Tel.:\ 0551/39-62077;\ Fax:\ 0551/39-13068239$

Seite 4

INDIGHO - Labor für hämatologische Spezialdiagnostik Prof. Dr. med. D. Haase (Arztl. Leitung) Prof. Dr. med. J. Schanz (stellv. Leitung) Dr. med. H. Treiber, M.A. (stellv. Leitung) Robert-Koch-Str. 40, Raum 3D1.235, 37075 Göttingen info@indigho.com; https://indigho.umg.eu/





Molekulargenetische Diagnostik: Verfügbare Analysen

O = bitte ankreuzen

Rationale Diagnostik unter Berücksichtigung der 5. Ausgabe der WHO-Klassifikation hämatologischer Neoplasien (2022) und aktueller ICC-, ELN- und Onkopedia-Leitlinien

Myeloische	Nyeloische Neoplasien und Klonale Hämatopoese (CHIP) - Analysierbare Gene (n=57)																
ANKRD26	0	CBL	0	EPOR	0	GNAS	0	JAK2	0	MYD88	0	PHF6	0	SAMD9**	0	TET2	0
ABL1	0	CDKN2A	0	ETNK1	0	GNB1	0	JAK3	0	NF1	0	PPM1D	0	SAMD9L**	0	TP53	0
ASXL1	0	CEBPA	0	ETV6/TEL	0	HRAS	0	KIT	0	NOTCH1	0	PRPF8	0	SETBP1	0	UBA1*	0
BCOR	0	CSF3R	0	EZH2	0	IDH1	0	KMT2A/MLL	0	NPM1	0	PTPN11	0	SF3B1	0	U2AF1	0
BCORL1	0	CUX1	0	FLT3	0	IDH2	0	KRAS	0	NRAS	0	RAD21	0	SRSF2	0	WT1	0
BRAF	0	DDX41	0	GATA1	0	IKZF1	0	MPL	0	PDGFRA	0	RUNX1	0	STAG2	0	ZRSR2	0
CALR	0	DNMT3A	0	GATA2	0		* bei V. a. VEXAS-Syndrom; ** nur beim Keimbahnprädispositionspanel										

Myelodysplastische Neoplasie (MDS)	0
NGS-Gen-Panel [54 Gene, s. Seite 7]	0
FLT3*	0
KMT2A-PTD (MLL-PTD)*	0
Verlauf/Einzelgene/bekannte Marker:	

^{*} für die Berechnung des IPSS-M nach Bernard et al. (NEJM Evidence 2022)

Akute myeloische Leukämie (AML) Erstdiagnose, Rezidiv/Progress							
NGS-Gen-Panel [52 Gene, s. Seite 7]							
FLT3	0	NPM1	0				
AMI-Genfusionscreening erfasst:							

RUNX1::RUNX1T1 (AML1:::ETO), BCR::ABL1, PICALM::MLLT10 (CALM::AF10), CBFβ::MYH11, NPM1::MLF1, KMT2A::MLLT3 (MLL::AF9), KMT2A::MLLT4 (MLL::AF6), KMT2A::ELL (MLL::ELL), DEK::NUP214 (DEK::CAN), PML::RARα, KMT2A-PTD (MLL-PTD)

Akute myeloische	Leukämie (AN	ЛL)	(Verlauf/MRD-	Diag	nostik)			
NPM1	Тур А	0	Тур В	0	Тур D	0	andere:	0
PML::RARα			Typ bcr1	0	bcr2	0	bcr3	0
BCR::ABL1			p210	0	p190	0	unbekannt	0
CBFB::MYH11				0				
RUNX1::RUNX1T1	RUNX1::RUNX1T1 (AML1::ETO) O							
KMT2A-PTD (MLL-	0							
FLT3-ITD O			FLT3-TKD	0				
BCL2 bei V. a. Apop	BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax)						0	
IDH1/2 bei V. a. IDH1/2-Inhibitor-Resistenz (z. B. Enasidenib, Ivosidenib)							0	
bei V. a. eine andere therapie-relevante Resistenz bitten wir um tel. Rücksprache								
Einzelgene/bekanr	ite Marker:							

Myeloische Neoplasien mit Keimbahnprädisposition*								NGS-Panel	0
ANKRD26	0	CBL	0	CEBPA	0	DDX41	0	ETV6	0
GATA2	0	RUNX1	0	SAMD9	0	SAMD9L	0	TP53	0

^{*}nach WHO 2022; Khoury et al. 2022

VEXAS-Syndrom	UBA1	0
NGS-Gen-Panel [54 Gene, s. Seite 7]		0

Individuelle Anfragen können von uns auch nach Absprache bearbeitet werden Tel.: 0551/39-62078; Fax: 0551/39-13068239

Myeloproliferative Neoplasien (MPN)					
bei PV/Polyglobulie: JAK2	0				
MPN-NGS-Panel: JAK2, CALR, MPL	0				
BCR::ABL1	0				
erweitertes NGS-Gen-Panel [49 Gene, s. Seite 7]	0				

Chronische myeloische Leukämie (CML)						
BCR::ABL1 Erstdiagnose (qualitativ)	0					
BCR::ABL1 Verlauf (quantitativ)	0					
Kinase-Domäne-Mutationen bei V.a. (TKI)-Resistenz	0					

Myelodysplastische/myeloproliferative Neoplasie mit Neutrophilie (MDS/MPN-N) (aCML) Gen-Panel	
MDS/MPN-N-NGS-Panel: ASXL1, CBL, CSF3R, ETNK1, SETBP1	0
erweitertes NGS-Gen-Panel [49 Gene, s. Seite 7]	0

Chronische Neutrophilenleukämie (CNL)	CSF3R	0
---------------------------------------	-------	---

Hypereosinophilie NGS-Gen-Panel (HE, HES, CEL)	
NGS-Panel: JAK2, KIT, STAT5B	0
BCR::ABL1	0
NGS-Gen Panel inkl. Prognose-Mutationen (ASXL1, SRSF2, SF3B1, RUNX1, TET2, EZH2 oder CBL und andere) [49 Gene, s.oben]	0
T-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis	0

Chronische Myelomonozytäre Leukämie (CMML)	
NGS-Gen-Panel [52 Gene, s. Seite 7]	0

Mastozytose				
KIT D816V (KM und PB)	0			
KIT (Exon 2-18) (aus KM bei KIT D816V Negativität)	0			
"S/A/R" Hochrisikoprofil-Gen-Panel bei SM: SRSF2, ASXL1, RUNX1 (nach Schwaab at al. 2013)				
Prognostisches-NGS-Panel: ASXL1, DNMT3A, NRAS, SRSF2, RUNX1 (nach Jawhar et al. 2015; Pardanani et al. 2019; Muñoz-González et al. 2019)	0			

INDIGHO - Labor für hämatologische Spezialdiagnostik Prof. Dr. med. D. Haase (Ärztl. Leitung) Prof. Dr. med. J. Schanz (stellv. Leitung) Dr. med. H. Treiber, M.A. (stellv. Leitung) Robert-Koch-Str. 40, Raum 3D1.235, 37075 Göttingen info@indigho.com; https://indigho.umg.eu/





O = bitte ankreuzer

																U = DILLE ANKIE	<u>auzen</u>
Lymphatis	che N	eoplasien	- Ana	alysierbare C	Gene	(n=32)											
ARID1A	0	BTK	0	DNMT3A	0	IDH2	0	KMT2A(MLL)	0	NOTCH1	0	PLCG2	0	STAT3	0	TP53	0
BCL2	0	CARD11	0	EZH2	0	IKZF1	0	KRAS	0	NRAS	0	RUNX1	0	STAT5B	0	U2AF2	0
BIRC3	0	CD79B	0	FLT3	0	JAK2	0	MYD88	0	PHF6	0	SF3B1	0	TET2	0	WT1	0
BRAF	0	CXCR4	0	HRAS	0	IAK3	0	NF1	0								

Lymphom-NGS-Gen-Panel									0
BIRC3	0	CD79B	0	IDH2	0	NOTCH1	0	RUNX1	0
BRAF	0	CXCR4	0	IKZF1	0	NRAS	0	SF3B1	0
BTK	0	DNMT3A	0	KRAS	0	PHF6	0	TET2	0
CARD11	0	HRAS	0	MYD88	0	PLCG2	0	TP53	0

Akute lymphatische Leukämie (ALL)	0
BCR::ABL1 (Erstdiagnose; qualitativ)	0
BCR::ABL1 (Erstdiagnose; Verlauf; quantitativ)	0
T-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis	0
B-Zell-IGH-Klonalitätsnachweis	0
NGS-Panel: Akute lymphatische Leukämie (T-ALL): DNMT3A, IKZF1, KRAS, NOTCH1, NRAS, PHF6, RUNX1	0
Kinase-Domäne-Mutationen bei V.a. (TKI)-Resistenz	0
genetische Anomalien bei B-ALL siehe FISH-Analysen (Seite 7)	

Lymphom/NHL								0	
B-Zell-IGH-Klonalitätsnachweis							0		
T-ZeII-TCR-G	T-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis							0	
Reife B-Zellneoplasien (B-NHL); Differenzierungs-Panel für reife B-Zellneoplasien								0	
BRAF	0	CXCR4	0	MYD88	0	TP53	0		O

T-LGL-Leukämien und NK-LGL-Leukämien/"chronic lymphoproliferative disorders of NK-cells" (CLPD-NK)					
NGS-Panel: STAT3, STAT5B, TET2	0				

T-Zell-Prolymphozytenleukämie (T-PLL)	0		
T-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis (obligat; Onkopedia)			
NGS-Panel: BCOR, DNMT3A, IDH2, JAK3, STAT3, STAT5B, TET2, TP53	0		

Chronische lymphatische Leukämie (CLL)	0			
IGH-Klonalitätsnachweis				
IGHV-Mutationsstatus				
Mutationsanalyse				
TP53 0 gemäß Onkopedia-Leitlinien				
Prognostisches CLL-NGS-Panel nach Rossi et al. (Blood 2013): BIRC3, NOTCH1, SF3B1, TP53	0			
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax u.a.)	0			
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz (z. B. Ibrutinib, Acalabrutinib u.a.):				
BTK, BCL2, CARD11, PLCG2, TP53				

Mantelzelllymphom (MCL)		
NGS-Panel: TP53, CDKN2A, NOTCH1	0	
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax)	0	
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz: CARD11, BTK, BIRC3, PLCG2	0	
B-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis	0	

Follikuläres Lymphom (FL)				
NGS-Panel*: ARID1A, BCL2, CARD11, EZH2, TP53	0			
BCL2 bei V. a. Apoptose-Inhibitor-Resistenz (z. B. Venetoclax, Navitoclax)	0			
CARD11 bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz	0			
B-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis	0			

*Pastore et al., Lancet Oncology 2016

Haarzellleukämie (HZL)

Diffuses großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL)				
NGS-Panel: BCL2, CD79B, MYD88, NOTCH1, STAT3, TP53	0			
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz: CARD11, MYD88	0			
B-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis	0			

Lymphoplasmozytisches Lymphom (Morbus Waldenström, Immunozytom)				
NGS-Panel: MYD88, CXCR4 0				
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz:				
BTK, CARD11, CD79B, CXCR4				
B-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis				

Splenisches Marginalzonen Lymphom (SMZL)			
NGS-Panel: NOTCH1, TP53			
Gen-Panel bei V. a. BTK-Inhibitor Resistenz:			
CARD11, PLCG2			
B-Zell-TCR-Gamma-Klonalitätsnachweis	0		

Burkitt-Lymphom(BL)/Burkitt-Typ ALL	TP53	0
weitere Anomalien (u.a. MYC) siehe FISH-A	nalysen (S. 3)	

Plasmazellneoplasien (MGUS, Multiples Myelom)	
MM-NGS-Panel: BRAF, KRAS, NRAS, TP53	0
bei V. a. Lenalidomid-Resistenz bitten wir um telefonische Rücksprache	

BRAF

Individuell Genomdiagnosti für Hämatologi





Stufendiagnostik für MDS, AML, MPN, CMML, MDS/MPN, CLL, MM

Im Rahmen einer Stufendiagnostik erfolgt eine Abklärung entsprechend der jeweiligen Fragestellung/Diagnose/Verdachtsdiagnose unter Einsatz zytogenetischer und/oder molekulargenetischer Verfahren gemäß nationaler (z.B. Onkopedia) und internationaler Leitlinien der Fachgesellschaften und internationaler Klassifikationen (WHO 2022, ICC 2022). Hierbei beachten wir Wirtschaftlichkeit und Kosteneffizienz. Ggf. erfolgt eine gezielte Rücksprache mit dem Einsender/der Einsenderin.

Die Liste der in unserem myeloischen Genpanel enthaltenen Gene sowie weitere Analysen unseres Portfolios finden Sie auf unserem Anforderungsschein. Sollten Sie eine solche, abgestufte Diagnostik wünschen, können Sie diese umseitig anfordern. Selbstverständlich ist es aber auch möglich, einzelne Parameter, Methoden oder auch Panels separat anzufordern. Auf Seite 3-6 finden Sie hierfür die entsprechenden Auswahlmöglichkeiten für die FISH- (Seite 3-4) und Mutations- (Seite 5-6) Analysen. Sollten Sie diesbezüglich eine weitergehende Beratung wünschen, können Sie uns gerne kontaktieren.

Generelle Regel für die Gerinnungshemmung der Proben: Zytogenetik: Heparin; Molekulargenetik: EDTA

Tabelle 1: Vorschläge zur Stufendiagnostik

St	tufe	MDS	AML	MPN	CMML	MDS/MPN - Overlapsyndrom	CLL	MM
		CBA + FISH (MDS-Panel)	CBA + FISH (AML-Panel)	CBA + FISH (MPN-Panel)	CBA + FISH (CMML-Panel)	CBA + FISH (MDS/MPN-Panel)	CBA + FISH (CLL-Panel)	CBA + FISH (MM-Panel)
	1	Confusions	52-Gen- Panel	MPN-NGS-Panel			IGH (Klonalität)	MM-NGS-
	_		(JAK2, CALR, MPL)	I 52-Gen-Panel I	49-Gen-Panel	CLL-NGS-Panel	Panel	
		FLT3-ITD*	FLT3-ITD					
	2	Keimbahnprädisposition**		ggf. BCR::ABL1 (PCR) 49-Gen-Panel	Keimbahnprädisposition**	Keimbahnprädisposition**	IGHV	-
	3	-		Keimbahnprädisposition**	-	-	-	

Legende:

CBA = Chromosomenbänderungsanalyse

FISH = Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

NGS = Next Generation Sequencing

IGH = Klonalitätsnachweis

IGHV = IGHV-Mutationsstatus

Tabelle 2: Myeloisches NGS-Gen-Panel

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis)									
ABL1	CALR	CUX1	EZH2	HRAS	JAK3	MYD88	PPM1D	SETBP1	TP53
ASXL1	CBL	DNMT3A	FLT3	IDH1	KIT	NOTCH1	PTPN11	SF3B1	U2AF1
BCOR	CDKN2A	EPOR	GATA1	IDH2	KMT2A/MLL	NPM1	RAD21	SRSF2	WT1
BCORL1	CEBPA	ETNK1	GATA2	IKZF1	KRAS	NRAS	PDGFRA	STAG2	ZRSR2
BRAF	CSF3R	ETV6/TEL	GNAS	JAK2	MPL	PHF6	RUNX1	TET2	

52-Gen-Panel, Akute myeloische Leukämie (AML)

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis) + ANKRD26, DDX41, NF1 (WHO-konform)

54-Gen-Panel, Myelodysplastische Neoplasie (MDS)

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis) + ANKRD26, DDX41, GNB1, NF1, PRPF8 (WHO- und IPSS-M-konform)

^{*} für die Berechnung des IPSS-M nach Bernard et al. (NEJM Evidence 2022)

^{**} Myeloische Neoplasien mit Keimbahnprädisposition, NGS-Panel, siehe Seite 5