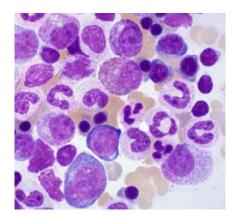


CAMPUS INNENSTADT CAMPUS GROSSHADERN MED. KLINIK UND POLIKLINIK III DIREKTOR: PROF. DR. DR. M. VON BERGWELT LABOR FÜR LEUKÄMIEDIAGNOSTIK

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis

FB-PÄ 07



Zytomorphologie

Die Zytomorphologie ist die Basisdiagnostik bei dem Verdacht auf eine hämatologische Erkrankung. Sie stellt die Weichen für den sinnvollen Einsatz von speziellen Zusatzuntersuchungen wie Immunphänotypisierung, Zytogenetik und Molekulargenetik.

Entsprechend der Fragestellung und Verdachtsdiagnose kommen die folgenden Methoden zum Einsatz:

- panoptische Färbung nach Pappenheim (Standartfärbung der Hämatologie)
- Zytochemie
 - Peroxidase
 - Esterase
 - o Eisenfärbung
 - Toluidinblau*
- Mononukleose-Schnelltest*

Krankheitsbilder:

- Akute Leukämien (ALL/AML)
- Chronische Leukämien (CLL/CML)
- Myeloproliferative Erkrankungen (MPN)
- Myelodysplastische Syndrome (MDS) und andere myeloische Neoplasien
- Lymphome (M. Hodgkin, Non-Hodgkin-Lymphome, DLBCL, multiples Myelom)
- Nicht-maligne hämatologische Erkrankungen (Perniziöse Anämie u.a.)
- Knochenmarkbefall durch solide Tumore (KM-Karzinose, Ewing-Sarkom, etc.)
- Karzinosen/Atypien in Ergüssen/Liquor*

Untersuchbare Materialien:

- Knochenmark (EDTA)
- Peripheres Blut (EDTA)
- Körperhöhlenergüsse*(nativ):
 - o Ascites
 - o Pleura
 - o Perikard
- Liquor*(nativ)
 - * Diese Methoden/Materialien sind nicht akkreditiert.

Erstellung: Prüfung: Freigabe:

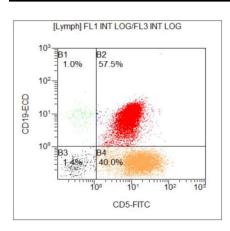
Schneider, Stephanie Dr. rer.nat. 26.04.2022 Rothenberg-Thurley, Maja Dr. 27.04.2022 Schneider, Stephanie Dr. rer.nat.

Dokumenten ID:ANVDMCMHR44J-695-365

LMU KLINIKUM Seite 2 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07



Immunphänotypisierung

Die immunphänotypische Diagnostik hat besondere Relevanz bei der Diagnosestellung, Ausbreitungsdiagnostik, Klassifikation der Verlaufsbeurteilung von akuten und Leukämien T-Zell-Lymphomen. und Bund Routinediagnostik umfasst z.B. die Identifikation und Linienzugehörigkeit von hämatologischen Erkrankungen sowie den Nachweis von malignen Zellen in Liquor und Ergüssen.

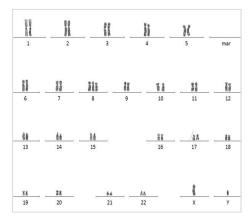
Neben dieser Diagnostik bieten wir darüber hinaus noch erweiterte Spezialdiagnostik an:

- Identifikation von therapierelevanten Target-Antigenen (z.B. CD20-Expression bei ALL, MM)
- Verlaufsbeurteilung bei Lymphomen bei vorbekannter Ausschwemmung oder Knochenmarkinfiltration
- Durchflusszytometrische MRD-Diagnostik (measurable residual disease) bei akuten Leukämien
- CD19-CAR T-Zell-Detektion* zu wissenschaftlichen Zwecken

LMU KLINIKUM Seite 3 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07



Klassische und molekulare Zytogenetik

Die klassische und molekulare Zytogenetik (FISH) wird kommisarisch von Frau Dr. Stephanie Schneider in Zusammenarbeit mit dem Institut für Humangenetik* (Prof. Dr. O. Steinlein) des KUM betreut.

Die Chromosomenanalyse ist heutzutage ein wichtiger Bestandteil der initialen Diagnostik bei allen hämatologischen Krebserkrankungen. Die Identifikation

von Veränderungen der Chromosomen ermöglicht eine prognostische Einteilung dieser Erkrankungen. Die klassische Zytogenetik hat bis heute den größten Beitrag zum Verständnis der genetischen Grundlage der Leukämien erbracht und die molekulargenetische Diagnostik und Forschung auf diesem Gebiet bestimmt.

Die Untersuchungen der Chromosomen werden bei Bedarf durch FISH-Analysen ergänzt. In unserem Labor steht auch die Methode der Multi-Color FISH zur Verfügung. Diese erlaubt es, jedes Chromosom mit einer eigenen Farbe darzustellen.

Klassische Chromosomenanalyse

Eine Chromosomenanalyse kann bei folgenden Erkrankungen durchgeführt werden:

- akute myeloische Leukamie (AML)
- akute lymphatische Leukämie (ALL)
- mixed phenotype acute leukemia (MPAL)
- Blastenkrise einer CML
- myelodysplatische Neoplasien (MDS, CMML)
- myeloproliferative Neoplasien (MPN: CML, OMF, PV)
- hypereosinophiles Syndrom (HES)
- chronische lymphatische Leukämie (CLL)
- PHA-stimulierte Lymphozytenkulturen bei z.B. V.a. heriditäre hämatologische Erkrankungen

^{*} Institut nicht akkreditiert.

LMU KLINIKUM Seite 4 von 14

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

Molekulare Zytogenetik (FISH)

Die meisten der unten aufgeführten Sonden werden bei den jeweiligen Erkrankungen standardmäßig eingesetzt, viele andere nur bei Bedarf oder auf Anfrage. Eine vollständige Liste aller bei uns genutzten Sonden finden sie auf der Homepage: www.med3-lmu.de/leukaemiediagnostik

Chimärismusbestimmung nach allogener Transplantation

- X/Y FISH nach gegengeschlechtlicher Transplantation
- molekulare Chimärismusbestimmung nach gleichgeschlechticher Transplantation mittels
 Deletions-Insertions-Polymorphismen (DIP)

MYELOISCHE NEOPLASIEN

Akute Myeloische Leukämie (AML)

- Akute Promyelozyten Leukämie (APL)
 - Translokation t(15;17) (PML-RARA)
- nach der Risikostratifizierung der ELN 2017 "favorable" Aberrationen:
 - Translokation t(8;21) (RUNX1-RUNX1T1)
 - Inversion inv(16) / t(16;16) (MYH11-CBFB)
- nach der Risikostratifizierung der ELN 2017 "intermediate" Aberrationen:
 - 7g Deletion
 - Translokation t(9;11) (KMT2A-MLLT3)
 - Trisomie 8
 - 9g Deletion
 - ETV6 Deletion
- nach der Risikostratifizierung der ELN 2017 "adverse" Aberrationen:
 - MECOM (EVI1) Rearrangement (3q26)
 - Monosomie 5
 - 5q31 Deletion
 - Monosomie 7
 - 11q23 (KMT2A) Rearrangements
 - Translokation t(6;11) (KMT2A-AFDN)
 - Translokation t(11;19) (KMT2A-MLLT1)
 - TP53 Deletion (17p13)
 - Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)

LMU KLINIKUM Seite 5 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

Chronisch Myeloische Leukämie (CML)

• Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)

Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- MECOM (EVI1) Rearrangement (3q26)
- Monosomie 5
- Deletion 5q31
- Monosomie 7
- Deletion 7q31
- Trisomie 8
- TP53 Deletion (17p13)
- Monosomie 20
- Deletion 20g

Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

• Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)

Myeloide und lymphoide Neoplasien mit Eosinophilie

- Deletion 4q (FIP1L1-PDGFRA)
- PDGFRB Rearrangements (5q33)
- FGFR1 Rearrangements (8p12)
- JAK2 Rearrangements, z.B. PMC-JAK2
- Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)

LMU KLINIKUM Seite 6 von 14

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

Inkraftsetzung: 27.04.2022

LYMPHATISCHE NEOPLASIEN

Akute Lymphatische Leukämie (ALL)

- B-ALL
- Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)
- KMT2A (MLL) Rearrangements (11q23)
- 8q24 (MYC) Rearrangements
- ETV6 (TEL) Rearrangement (12p13)

o pH-like B-ALL

- CRLF2 Rearrangements (Xp22.33)
- P2RY8-Deletion (Xp22.33)
- ABL2 Rearrangemets (1q25.2)
- PDGFRA Rearrangemets (4q12)
- CSF1R Rearrangements (5q32)
- PDGFRB Rearrangemets (5q33.2)
- JAK2 Rearrangemetns (9p24)

T-ALL

- CDKN2A Deletion (p16) (9p21)
- Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)
- T-Zell Rezeptor Alpha/Delta Rearrangement (14q11)
- STIL-TAL1 submikroskopische Deletion 1p32

Chronisch Lymphatische Leukämie (CLL)

- BCL6 Rearrangements (3q27)
- Deletion 6q21
- MYC Rearrangements (8q24)
- ATM Deletion (11q22.3)
- Trisomie 12
- Deletion 13q (13q14.3)
- TP53 Deletion (17p13)
- IGH Rearrangements (14q32)

LMU KLINIKUM Seite 7 von 14

Inkraftsetzung: 27.04.2022

FB Version: 12.0

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

Plasmozytom/MGUS

- CKS1B Zugewinn (1q21)
- CDKN2C Deletion (1p32.3)
- IGH Rearrangements (14q32)
 - Translokation t(4;14)(FGFR3/MMSET-IGH)
 - Translokation t(11;14)(CCND1-IGH)
 - Translokation t(14;16)(IGH-MAF)
 - Translokation t(14;20)(IGH-MAFB)
- Deletion 17p13 (TP53-Deletion)

Non Hodgkin Lymphome der B-Zell-Reihe (B-NHL)

- o Follikuläres Lymphom FL
- Translokation t(14;18) (IGH-BCL2)
 - Mantelzell Lymphom MCL
- Translokation t(11;14) (CCND1-IGH)
 - Diffus großzelliges B-Zell Lymphom DLBCL
- Translokation t(14;18) (IGH-BCL2)
- Deletion 17p13 (TP53-Deletion)
- BCL6 Rearrangements (3q27)
 - Marginalzonen Lymphom vom MALT-Typ
- Translokation t(14;18) (IGH-MALT1)
 - Burkitt und Burkitt-like Lymphome
- Translokation t(8;14) (MYC-IGH)
- Translokation t(2;8) (MYC-IGL)
- Translokation t(8;21) (MYC-IGK)

Non Hodgkin Lymphome der T-Zell-Reihe (T-NHL)

- o T-Zell Rezeptor Alpha/Delta Rearrangement (14q11)
- o Deletionen 13q14.3

LMU KLINIKUM Seite 8 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

FISH-Sonden nach Chromosomen

| Chromosom 1 | Locus | Indikation |
|----------------------------------|------------------|------------|
| Vysis LSI TCF3-PBX1 DC, DF Probe | t(1;19)(q23;p13) | ALL |
| CKS1B/CDKN2C (P18) | 1p32, 1q21 | MM |
| SPEC ABL2 | 1q25 | B-ALL |
| SIL-TAL1, Sub-Deletion Signal | 1p32 | T-ALL |

| Chromosom 2 | Locus | Indikation |
|----------------------|-------|-----------------|
| IgK Breakapart Probe | 2p11 | Burkitt-Lymphom |

| Chromosom 3 | Locus | Indikation |
|----------------------------|------------|------------|
| LSI BCL6 Dual Color Probe | 3q27 | NHL |
| Vysis LSI RPN1/MECOM DCDF | 3q21, 3q26 | MDS, AML |
| MECOM t(3;3); inv(3)(3q26) | 3q21, 3q26 | MDS, AML |

| Chromosom 4 | Locus | Indikation |
|---|-----------------------|-----------------------------|
| ON MLL/AFF1 t(4;11), Fusion | t(4;11)(q21~22;11q23) | ALL, AML |
| ON FIPL1-CHIC2-PDGFRA (4q12) Del, Break | 4q12 | HES, CEL MPN/MDS overlap |
| XL TET2 | 4q12, 4q24 | MPN, CMML |

| Chromosom 5 | Locus | Indikation |
|--|------------------|-----------------------------|
| ON PDGFRB (5q33), Break | 5q33 | HES, CEL MPN/MDS overlap |
| ON MDS 5q- (EGR1 5q31; CSF1R 5q33) | 5q31, 5q33 | MDS |
| Vysis LSI EGR1 SO/ D5S23, D5S721 SGn Probe | 5p15, 5q31 | MDS, AML |
| 5q-(5q31;5q33)/TERT(5p15) | 5p15, 5q31, 5q33 | MDS |
| SPEC CSF1R Dual Color Break Apart Probe | 5q32 | ALL |

| Chromosom 6 | Locus | Indikation |
|------------------------------|-------------------|------------|
| ON 6q21 / SE6 | Zentromer 6, 6q21 | CLL |
| ON MLL/MLLT4 t(6;11), Fusion | t(6;11)(q27;q23) | AML, ALL |
| ON DEK/NUP214 t(6;9), Fusion | t(6;9)(q11;q34) | AML |
| XL 6q21/6q23 | 6q21, 6q23 | CLL |

LMU KLINIKUM Seite 9 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

| Chromosom 7 | Locus | Indikation |
|-------------------------------------|-------------------|------------|
| ON MDS 7q- (7q22;7q35) | 7q22, 7q35 | MDS |
| Vysis LSI D7S486 SO/CEP7 SGn Probes | Zentromer 7, 7q31 | MDS, AML |

| Chromosom 8 | Locus | Indikation |
|------------------------------------|------------------|-----------------------------|
| SE8 (D821), red | Zentromer 8 | MDS, MPN, AML |
| XL FGFR1 | 8p11 | HES, CEL MPN/MDS overlap |
| LSI MYC Breakapart Probe | 8q24 | Burkitt, NHL |
| Vysis LSI RUNX1/RUNX1T1 DCDF Probe | t(8;21)(q22;q22) | AML |
| LSI IGH/MYC Probe | t(8;14)(q24;q32) | Burkitt, NHL |

| Chromosom 9 | Locus | Indikation |
|-------------------------------|-------------------|------------|
| ON MLL/MLLT3 t(9;11), Fusion | t(9;11)(p21;q23) | AML |
| LSI 9p21 SO/CEP9 SG Probe | Zentromer 9, 9p21 | ALL |
| Vysis LSI BCR/ABL DC/DF Probe | t(9;22)(q34;q11) | CML, ALL |
| p16(9p21)/9q21 | 9p21, 9q21 | ALL |
| XL JAK2 Break Apart Probe | 9p24 | ALL |

| Chromosom 10 | Locus | Indikation |
|--------------|-------------------|------------|
| MLL/MLLT10 | t(10;11)(p12;q23) | AML |

| Chromosom 11 | Locus | Indikation |
|---|---------------------|--------------|
| Cytocell MLL Breakapart Probe | 11q32 | AML, ALL |
| Vysis LSI IGH/CCND1 DCDF | t(11;14)(q13;q32) | NHL |
| ON MLL/MLLT1 t(11;19), Fusion | t(11;19)(q32;p13) | AML |
| NUP98 (11p15), Break | 11p15 | AML |
| ATM Deletion Probe | Zentromer 11, 11q22 | CLL |
| FLI1/EWSR1 Translocation, Dual Fusion Probe | t(11;22)(24;q12) | Ewing Sarkom |

| Chromosom 12 | Locus | Indikation |
|-------------------------------------|---------------------|------------|
| Vysis ETV6 Break Apart | 12p13 | AML |
| Vysis CEP12 SpectrumOrange | Zentromer 12 | CLL |
| Vysis LSI MDM2 SO / CEP12 SGn Probe | Zentromer 12, 12q15 | CLL |
| LSI AML SO / TEL SG Probe | t(12;21)(p13;q22) | ALL |

LMU KLINIKUM Seite 10 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

| Chromosom 13 | Locus | Indikation |
|--|--------------|--------------|
| LSI 13/RB-1 SpectrumOrange Probe | 13q14 | CLL, NHL, MM |
| LSI D13S25 (13q14.3) SpectrumOrange Probe | 13q14 | CLL, NHL, MM |
| LSI 13q34 SpectrumGreen Probe (Kontrollsonde zu 13q14.3) | 13q34 | CLL, NHL, MM |
| Vysis D13S319/13q34 | 13q14, 13q34 | CLL, NHL, MM |
| XL DLEU/LAMP | 13q14, 13q34 | CLL, NHL, MM |

| Chromosom 14 | Locus | Indikation |
|---|-------------------|--------------|
| Vysis LSI TRA/D Dual Color Breakapart Probe | 14q11 | ALL |
| XL IGH plus | 14q32 | CLL, NHL, MM |
| LSI IGH/MAF Dual Color | t(14;16)(q32;q23) | CLL, NHL, MM |
| LSI IGH SG / BCL2 SO Probe | t(14;18)(q32;q21) | CLL, NHL, MM |
| LSI IGH/MALT1 Dual Probe | t(14;18)(q32;q21) | CLL, NHL, MM |
| XL t(14;20) IGH/MAFB | t(14;20)(q32;q12) | MM |

| Chromosom 15 | Locus | Indikation |
|--------------------------|-------------------|------------|
| Vysis LSI PML/RARA Probe | t(15;17)(q22;q21) | AML, APL |

| Chromosom 16 | Locus | Indikation |
|---------------------------------------|---------------------------------------|------------|
| XL CBFB/MYH11 plus | Inv(16)(p13q22); t(16;16)(p13;q22) | AML |
| LSI CBFB Dual Color Break Apart Probe | 16q22 | AML |

| Chromosom 17 | Locus | Indikation |
|---------------------------|---------------------|---------------|
| p53 Deletion Probe/CEP#17 | 17p13, Zentromer 17 | MDS, AML, ALL |
| Vysis LSI RARA Dual Color | 17q22 | AML |
| XL TP53/NF1 | Zentromer 17, 17q11 | AML |
| SPEC TP53/17q22 | 17p13, 17q22 | AML |

| Chromosom 18 | Locus | Indikation |
|---------------------------|-------|------------|
| LSI BCL2 Breakapart Probe | 18q21 | NHL |
| MALT Breakapart Probe | 18q21 | NHL |

| Chromosom 19 | Locus | Indikation |
|-----------------------|---------------|------------|
| LSI 19q13 SO/19p13 SG | 19p13 + 19q13 | MDS, AML |
| E2A Breakapart Probe | 19p13 | ALL |

LMU KLINIKUM Seite 11 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

| Chromosom 20 | Locus | Indikation |
|--------------------------|---------------|------------|
| Del (20q) Deletion Probe | 20,q12, 20q13 | MDS, AML |

| Chromosom 21 | Locus | Indikation |
|--|----------|--------------|
| Vysis LSI 21 SO Probe | 21q22 | AML |
| EWSR1/ERG Translocation, Dual Fusion Probe | t(21;22) | Ewing Sarkom |

| Chromosom 22 | Locus | Indikation |
|--|-------|-----------------|
| IGL Breakapart Probe | 22q11 | Burkitt-Lymphom |
| LSI EWSR1 Dual Color Probe, Breakapart Probe | 22q12 | Ewing Sarkom |

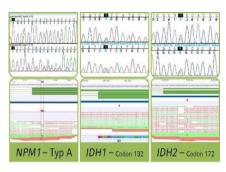
| XY | Locus | Indikation |
|---|----------------------------------|-------------|
| CRLF2 Breakapart Probe | Xp22, Yp | ALL |
| P2RY8 Deletion Probe | Xp22, Yp | ALL |
| Vysis CEPX/Y, CEP X SO/CEP Y SG DNA Probe | Xpq11, Yq12 | Chimärismus |
| SRY Probe | Yp11.31 + Yq12 + Xp11.1-q11.1 | Y-Verlust |

LMU KLINIKUM Seite 12 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

Molekulargenetik



Die Molekulargenetik ist heute ein unverzichtbarer Bestandteil in der Diagnostik bösartiger Erkrankungen des blutbildenden Systems. Sie stellt eine wichtige Ergänzung der Chromosomenanalyse dar.

Eine ständig zunehmende Anzahl von prognostisch und therapeutisch relevanten genetischen Veränderungen sind ausschließlich mittels molekulargenetischer Methoden

identifizierbar.

Akute Lymphatische Leukämie (ALL)

- Translokation t(9;22) (BCR-ABL1)
- ABL1-Sequenzierung (bei Tyrosinkinasehemmer-Resistenz)
- 11q23 (KMT2A) Rearrangements*
 - o KMT2A::AFF1, ::AFDN, ::MLLT3, ::MLLT10, ::ELL und ::MLLT1

Akute Myeloische Leukämie (AML)

- Translokation t(15;17) (PML::RARA)
- Translokation t(8;21) (RUNX1::RUNX1T1)
- Inversion inv(16) (CBFB::MYH11)
- Translokation t(6;9) (DEK ::NUP214)*
- Translokation t(9;22) (BCR::ABL1)
- ABL1-Sequenzierung (bei Tyrosinkinasehemmer-Resistenz)
- 11q23 (KMT2A) Rearrangements*:
 - o KMT2A::AFF1, ::AFDN, ::MLLT3, ::MLLT10, ::ELL und ::MLLT1
- KMT2A (MLL)-partielle Tandemduplikation (PTD)
- Im Rahmen der Gene-Panel Analyse der AML Diagnostik werden folgende Gene bzw. Genregionen/Hotspots analysiert: ASXL1, FLT3-TKD, IDH1, IDH2, KIT, NPM1, RUNX1, TP53, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, GATA2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NOTCH1, NRAS, PPM1D, PRPF8, PTPN11, RAD21, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TERC, TERT, TET2, U2AF1, WT1, ZRSR2 (die detaillierten Regionen sind der Homepage zu entnehmen: www.med3-lmu.de/leukaemiediagnostik)
- NPM1 Variante Typ A, B und D auch quantitativ
- CEBPA-Varianten
- KMT2A-PTD

LMU KLINIKUM Seite 13 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

- FLT3-interne Tandemduplikation (ITD) mit FLT3-ITD- FLT3 Wildtyp Ratio, (Analyse erfolgt in 48h)
- FLT3-Thyrosinkinase Domäne (TKD), (Analyse erfolgt in 48h)

Chronisch Lymphatische Leukämie (CLL)¹

- IgVH Mutationsstatus¹
- TP53 Mutationen ¹

Chronisch Myeloische Leukämie (CML)

- Translokation t(9;22) (BCR::ABL1)
- ABL1-Sequenzierung (bei Tyrosinkinasehemmer-Resistenz)

Haarzell-Leukämie

BRAF Mutation: V600E¹

Myeloproliferative Neoplasien (MPN), atypische CML und CNL

- Translokation t(9;22) (BCR::ABL1)
- ABL1-Mutation im BCR::ABL1 Anteil (bei Tyrosinkinasehemmer-Resistenz)
- Im Rahmen der MPN Diagnostik werden mittels der Gene-Panel Analyse folgende Gene bzw. Genregionen/Hotspots werden als Varianten mit starker klinischer Signifikanz berichtet: JAK2, Val617Phe, JAK2 Exon 12, CALR, MPL W515.
- Darüber hinaus gefundene Varianten werden bei der Anfirderung MPN erweitertes Panel ebenfalls berichtet: ASXL1, BCOR, CBL, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, EZH2, IDH1, IDH2, KRAS, NRAS, PPM1D, PRPF8, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2 (die detaillierten Regionen sind der Homepage zu entnehmen: www.med3-lmu.de/leukaemiediagnostik)
- Deletion 4q (FIP1L1::PDGFRA) bei Hypereosinophilensyndrom*
- KIT-Mutation: D816V (NM_000222) bei Mastozytose¹

Myelodysplastisches Syndrom (MDS), MDS-MPN overlap Sysndrom

im Rahmen der MDS Diagnostik werden folgende Gene bzw. Genregionen/Hotspots berichtet: ASXL1, BCOR, CBL, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, IDH1, IDH2, NPM1, NRAS, PPM1D, PRPF8, PTPN11, RAD21, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2 (die detaillierten Regionen sind der Homepage zu entnehmen: www.med3-lmu.de/leukaemiediagnostik)

LMU KLINIKUM Seite 14 von 14

FB Version: 12.0 Inkraftsetzung: 27.04.2022

Leistungsverzeichnis FB-PÄ 07

• Im Rahmen der MDS/MPN Diagnostik werden folgende Gene bzw. Genregionen/Hotspots berichtet: *JAK2*, Val617Phe, *JAK2* Exon 12, *CALR*, *MPL* W515, ASXL1, BCOR, CBL, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, EZH2, IDH1, IDH2, KRAS, NRAS, PPM1D, PRPF8, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2 (die detaillierten Regionen sind der Homepage zu entnehmen: www.med3-lmu.de/leukaemiediagnostik)

Morbus Waldenström¹

- MYD88-Mutation L265 (NM_002468)¹
- CXCR4-Hotspot (Aminosäuren 311-345; NM_003467)¹

T-LGL¹ (T-Zell Leukämie mit großen granulären Lymphozyten) und NK-LGL¹ (Natürliche Killerzellen Leukämie mit großen granulierten Lymphozyten)

- STAT3
- STAT5B

Minimal residual disease (MRD)

Bei vielen Erkrankungen kann die Bestimmung der minimalen Resterkrankung (MRD) mit einer hohen Sensitivität ein wichtiger Wegweiser bei der Therapiesteuerung sein. Vor allem bei den akuten Leukämien ist das Monitoring des Verlaufs der Erkrankung bereits Standard. Folgende Marker werden in unserem Labor monitorisiert:

- Inversion/Translokation 16 (CBF-MYH11)
- NPM1-Mutation Typ A, B und D
- Translokation t(15;17) (PML::RARA, Typ bcr1 und bcr3)
- Translokation t(8;21) (RUNX1::RUNX1T1)
- Translokation t(6;9) (DEK ::NUP214)*
- Translokation t(9;22) (BCR::ABL1, Typ p210 und p190)
- 11q23 (KMT2A) Rearrangements*
 - KMT2A::AFF1, ::MLLT3

Angaben zur Messunsicherheit aller Untersuchungen können auf Anfrage zur Verfügung gestellt werden, sofern dies möglich und sinnvoll ist.

^{*} Diese Methoden/Materialien sind nicht akkreditiert.

¹ Diese Analysen erfolgen im Unterauftrag.