

Fluoreszenz in-situ Hybridisierung**Einzusendendes Material siehe Seite 1****Chronisch Lymphatische Leukämie (CLL)**

- Panel komplett:
Deletionen: 6q21, 11q22.3, 13q14.3, 17p13
Zugewinne: 8q24, 12q13
- 14q32 (*IgH*) Rearrangement (bei Verdacht auf Lymphom)

Chronisch Myeloische Leukämie (CML) / MPS / Eosinophilie

- Translokation t(9;22)(q34;q11) (*BCR-ABL*) 5q32-33 (*PDGFRB*) Rearrangements
- Trisomie 8 8p11 (*FGFR1*) Rearrangements
- 4q12 *CHIC2* Deletion: *FIP1L1-PDGFR* Fusionsgen

Multiples Myelom (MM) /AL-Amyloidose (AL-A) (Nur KM-Aspirat (≥ 20 ml, NH₄-Heparin), keine Ausstriche)

- Panel komplett: 8q24 (*cMYC*) Rearrangements
Deletionen: 8p21, 13q14, 17p13
Zugewinne: 1q21, 5p/5q, 9q34, 11q23, 15q22, 19q13
14q32 (*IgH*) Translokationen: *IgH* Break apart, t(4;14), t(11;14), t(14;16), t(6;14)

Akute Myeloische Leukämie (AML)

- Translokation t(9;22)(q34;q11) (*BCR-ABL*) Trisomie 8
- Translokation t(8;21)(q22;q22) (*AML1-ETO*) Deletion 4q24 (*TET2*)
- Translokation t(15;17)(q24;17q21) (*PML-RARA*) Deletion 5/5q
- Translokation t(9;11)(p21.3;q23) (*AF9-MLL*) Deletion 7/7q
- Translokation t(4;11)(q21-22.3;q23) (*AFF1-MLL*) Deletion 17p13 (*TP53*)
- 11q23 (*MLL*) Rearrangements Deletion 20q
- 12p13 (*ETV6/TEL*) Rearrangements 3q26 (*EVI1*) Rearrangements inv(3q26) und t(3;?)
- 21q22 (*RUNX1/AML1*) Rearrangements 16q22 (*CBFB*) Inversion inv(16) und t(16;16)

Akute Lymphatische Leukämie (ALL)

- 3q27 (*BCL6*) Rearrangements Translokation t(9;22)(q34;q11.2) (*BCR-ABL*)
- 8q24 (*cMYC*) Rearrangements Translokation t(12;21)(p13;q22) (*TEL-AML1*)
- 11q23 (*MLL*) Rearrangements Translokation t(9;11)(p21.3;q23) (*AF9-MLL*)
- 12p13 (*ETV6/TEL*) Rearrangements Translokation t(4;11)(q21-22.3;q23) (*AFF1-MLL*)
- Deletion 9p21 (*CDKN2A*)

Non-Hodgkin Lymphome (NHL)

- 3q27 (*BCL6*) Rearrangements Translokation t(14;18)(q32;q21)(*IgH-BCL2*)
(Follikuläres Lymphom)
- 8q24 (*cMYC*) Rearrangements (*Burkitt Lymphom*) Translokation t(8;14)(q24;q32)(*MYC-IgH*)
(*Burkitt Lymphom*)
- Translokation t(11;14)(*CCND-IgH*)
(*Mantelzell-Lymphom*)

Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- Panel komplett: 21q22 (*RUNX1/AML1*) Rearrangements
Deletionen: 5/5q, 7/7q, 20q, 12p13, 17p13, Deletion 17p13 (*TP53*)
Trisomie 8 Verlust Y Chromosom
3q26 (*EVI1*) Rearrangements **Sonstige nach Rücksprache mit A. Jauch**

Molekulare Leukämie-Diagnostik ***Einzusendendes Material siehe Seite 1****RT-PCR (semi-quantitativ)**

- CML ALL AML M___ MPS

Bitte gewünschte **Bruchpunktbestimmung(en)** in Abhängigkeit vom klinischen Kontext auswählen:

- BCR-ABL*: t(9;22) (CML/ALL) *MLL-ENL*: t(11;19) (ALL/AML)
- AF4-MLL*: t(4;11) (ALL, AML) *ETO-AML*: t(8;21) (AML)
- AF6-MLL*: t(6;11) (ALL, AML) *PML-Rara*: t(15;17) (AML)
- AF9-MLL*: t(9;11) (ALL, AML) *MYH11-CBFB*: inv(16) (AML)

Ggf. gewünschten **Mutationsnachweis** auswählen

- Jak2* V617F (MPS) *Jak2 Exon 12 Mutation* (nur bei V617F neg. MPS)

Quantitative RT-PCR (Verlaufskontrolle bei CML/ALL)

- BCR-ABL*: t(9;22) (Geringere Sensitivität als die semi-quantitative PCR, bitte Semi-quant. PCR ebenfalls ankreuzen)

Nachweis von klonalen B-/T-Zell Populationen (Southern Blot) (5 ml EDTA Blut)

- IgH* *TCRβ* *TCRγ*
- Igκ* *TCRδ*

Asservierung

- DNA** (5ml EDTA Blut) **RNA** (10 ml EDTA Blut)

*) die mit Sternchen gekennzeichneten Verfahren sind nicht akkreditiert

Sonstige genetische Untersuchungsdiagnostik:

siehe Anforderungsscheine,, **Cytogenetik und Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) Diagnostik**“ oder
„**Molekulargenetik**“