



Leistungsverzeichnis



des AML-Referenzlabors

Prof. Dr. med. Dirk Reinhardt
Universitätsklinikum Essen
Päd. Hämatologie/Onkologie, IG1, 10. Etage
AML-BFM Referenzlabor, Raum 10.013
Virchow-Str. 171
45147 Essen

Durchflusszytometrie	: 0201/ 723- 1054
Morphologie	: 0201/ 723- 1055
Molekulargenetik:	: 0201/ 723- 1056
FAX:	: 0201/ 723- 5591

	Untersuchung	Materialart	Materialmenge	Methode	Hinweise für den Einsender
Morphologie	Differentialblutbild	EDTA-Vollblut PB-Ausstriche	2,7 ml Mind. 6 ungefärbte Ausstriche	Mikroskopie	EDTA-Material darf höchstens 4 Stunden alt sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	Esterase Nachweis	PB-Ausstrich oder KM-Ausstrich	Mind. 2 ungefärbte Ausstriche	Mikroskopie/ zytochemische Färbung	Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	Knochenmarkdifferenzierung (alle hämatopoetischen Zellreihen, Neoplasien und reaktive Veränderungen, einschließlich notwendiger zytochem. Untersuchungen wie Peroxidase, Esterase)	Knochenmark-Ausstriche	20 ungefärbte Ausstriche (Intern in eigener Klinik) Mind. 6 ungefärbte Ausstriche	Mikroskopie/ zytochemische Färbung	Transport und Lagerung bei Raumtemperatur. Intern: Ausstriche werden direkt bei der Knochenmarkpunktion aus der ersten Spritze angefertigt.
	Peroxidase Nachweis	PB-Ausstrich oder KM-Ausstrich	Mind. 2 ungefärbte Ausstriche	Mikroskopie/ zytochemische Färbung	Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	Zahl der Erythrozyten im Liquor	Liquor nativ/EDTA	20 Tropfen Liquor	Kammerzählung	Material darf nicht älter als 2 Stunden sein
	Zahl der Leukozyten im Liquor	Liquor nativ/EDTA	20 Tropfen Liquor	Kammerzählung	Material darf nicht älter als 2 Stunden sein
	Zelldifferenzierung im Liquor	Liquor nativ/EDTA	20 - 40* Tropfen (*wenn weitere Verschickung notwendig ist)	Zytozentrifugentechnik	Material darf nicht älter als 2 Stunden sein.
	Zelldifferenzierung im Punktat (Aszites, Pleura)	Punktat nativ	Mind. 50 µl oder 1 Zytospin	Zytozentrifugentechnik	Material soll nicht älter als 4 Stunden sein.
	Zellzahl im Punktat (Aszites, Pleura)	Punktat nativ	Mind. 100µl	Kammerzählung	Material soll nicht älter als 4 Stunden sein.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

	Untersuchung	Materialart	Materialmenge	Methode	Hinweise für den Einsender
Durchfluss- zytometrie	Expressionsprofil der Zellen nach „Cluster of Differentiation“ im Knochenmark	KM/EDTA	5-10 ml	Durchflusszytometrische Analyse	Material darf nicht älter als 24h sein
	Expressionsprofil Leukozyten nach „Cluster of Differentiation“ im peripheren Blut	PB/EDTA	5-10 ml	Durchflusszytometrische Analyse	Material darf nicht älter als 24h sein
	Expressionsprofil der Zellen nach „Cluster of Differentiation“ im Liquor	Liquor nativ	20-40 Tropfen	Durchflusszytometrische Analyse	Material darf nicht älter als 2h Stunden sein

	Untersuchung	Materialart	Materialmenge	Methode	Hinweise für den Einsender
Molekulargenetik	Mutationsscreening mittels Illumina Trusight Myeloid Panel	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	1ml	Next Generation Sequencing	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.ein.
		gDNA	Mind. 50 ng		Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	Multiaberrationsscreening „HemaVision 28N“ (Leukämie- assoziierte, chromosomale Translokationen)	Knochenmark oder peripheres Blut (Heparin/ EDTA)	5 – 10 ml	Multiplex, nested RT-PCR; Agarose Gelelektrophorese	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von Insertionen und Deletionen in: <i>FLT3</i> (Exon 14 u. 15), <i>GATA1</i> (Exon 2), <i>NPM1</i> (Exon 11) und <i>WT1</i> (Exon 7 u. 9)	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	1ml	PCR mit anschließender Kapillarelektrophorese (= Fragmentanalyse)	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		gDNA	100 ng		Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

Molekulargenetik	Detektion einer Punktmutation in: <i>FLT3</i> (Exon 20)	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	1ml	PCR mit anschließender Kapillarelektrophorese (= Fragmentanalyse)	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		gDNA	100 ng		Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	Detektion von <i>RUNX1-RUNX1T1</i> (t(8;21)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von <i>KMT2A/MLLT1</i> (t(11;19)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von <i>KMT2A/MLLT3</i> (t(9;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von <i>KMT2A/MLLT10</i> (t(10;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von <i>KMT2A/MLLT11</i> (t(1;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von <i>KMT2A/AFF1</i> (t(4;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

Detektion von <i>KMT2A/SEPTIN6</i> (t(11;X)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/PRPF19</i> (t(11;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/ELL</i> (t(11;19)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/ABI2</i> (t(2;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/FNBP1</i> (t(11;9)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/AFDN</i> (t(6;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/PICALM</i> (inv(11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/LASP1</i> (t(11;17)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

	(EDTA/ Heparin)			Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/ARHGAP26</i> (t(5;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KMT2A/FLNA</i> (t(X;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>PML/RARA</i> (t(15;17)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>CBFB/MYH11</i> (inv(16)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>BCR-ABL</i> (t(9;22)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>RBM15/MKL1</i> (t(1;22)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>SPI1/ZNF384</i> (t(11;12)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>DEK/NUP214</i> (t(6;9)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>MYBL1/MAML2</i> (t(8;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>MAPK14/MYBL1</i> (t(6;8)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>NPM1/MLF1</i> (t(3;5)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>KAT6A/EP300</i> (t(8;22)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>ETV6/ZMYM3</i> (t(12;x)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>NUP98/NSD1</i> (t(5;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)		5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA		1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

Detektion von <i>FLT3-ITD</i> Patientenspezifischen Tandemduplikationen	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>CBFA2T3/MLLT10</i> (t(10;11)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>NUP98/KDMSA</i> (t(11;12)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>NFIA/CBFA2T3</i> (t(1;16)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>SREBF1/CIC</i> (t(17;19)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>MLLT10/TEC</i> (t(4;10)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>CBFA2T3/GLIS</i> (inv(16)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
	RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
Detektion von <i>DDX3X/MLLT10</i> (t(X;10)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022

		(EDTA/ Heparin)			Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von <i>MYB/GATA1</i> (t(X;6)) Fusionstranskripten	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von mutierten <i>NPM1</i> Transkripten (A,B,D,J)	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Detektion von mutierten <i>WT1</i> Transkripten, Patientenspezifisch	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.
	Translokationsscreening mittels Illumina TruSight RNA-Fusion Panel mit anschließender Etablierung neuer Fusionsspezifischer qPCR-Assays	Knochenmark oder peripheres Blut (EDTA/ Heparin)	5 – 10 ml	Next Generation Sequencing Real Time Quantitative PCR	Material darf nicht älter als 3 Tage sein. Transport und Lagerung bei Raumtemperatur.
		RNA	1 µg		Express-Transport auf Trockeneis.

KIKH, KIKK IN	Änderung	durch	Prüfung	durch	Freigabe	durch	
ID: 136590	04.02.2022	Schneider, Markus	04.02.2022	Schneider, Markus	08.02.2022	von Neuhoff, Nils	Rev: 005/02.2022