



# 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
<b>Morphologie</b>	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
<b>Durchfluss- zytometrie</b>	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
<b>Molekulargenetik</b>	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