



# Leistungsverzeichnis



## des AML-Referenzlabors

Prof. Dr. med. Dirk Reinhardt  
 Universitätsklinikum Essen  
 Päd. Hämatologie/Oncologie  
 AML-BFM Referenzlabor  
 Hufelandstraße 55  
 45147 Essen  
**Lieferadressen für Patientenmaterial auf den  
 Einsendescheinen beachten!**

|                      |                    |
|----------------------|--------------------|
| Durchflusszytometrie | : 0201/ 723- 83622 |
| Morphologie          | : 0201/ 723- 1055  |
| Molekulargenetik:    | : 0201/ 723- 1056  |
| FAX:                 | : 0201/ 723- 5591  |

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

|               |            |                      |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|----------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch                | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider,<br>Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



| Durchflusszytometrische Untersuchung                  | Materialart   | Materialmenge | Methode              | Hinweise für den Einsender   |
|---|---|---------------|----------------------|--|
| Einordnung und Charakterisierung von akuten Leukämien | peripheres Blut (Heparin-, EDTA-), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-) Liquor (nativ) | 5-10 ml       | Durchflusszytometrie | Material darf nicht älter als 24 Stunden sein<br>Lagerung bei Raumtemperatur |
| Minimale Resterkrankung bei myeloischen Leukämien     | Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-)   | 10-15ml       | Durchflusszytometrie | Material darf nicht älter als 24 Stunden sein<br>Lagerung bei Raumtemperatur |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



| Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)   | Untersuchungsmaterial (Matrix)  | Materialmenge       | Methode   | Hinweise für den Einsender   |
|---|---|---------------------|---|--|
| Leukämie-assoziierte chromosomale Translokationen (Hemavision):<br>del1(p32) (STIL-TAL1)<br>t(1;11) (p32;q23) (MLL::EPS15)<br>t(1;11) (q21;q23) (MLL::MLLT11)<br>t(1;19) (q23;p13) (TCF3::PBX1)<br>t(3;5) (q25;q34) (NPM1::MLF1)<br>t(3;21) (q26;q22) (RUNX1::MDS1/EVI1)<br>t(4;11) (q21;q23) (MLL::AFF1)<br>t(5;12) (q33;p13) (ETV6::PDGFRB)<br>t(5;17) (q35;q21) (NPM1::RARA)<br>t(6;9) (p23;q34) (DEK::NUP214)<br>t(6;11) (q27;q23) (MLL::MLLT4)<br>t(8;21) (q22;q22) (RUNX1::RUNX1T1)<br>t(9;9) (q34;q34) (SET::NUP214)<br>t(9;11) (p22;q23) (MLL::MLLT3)<br>t(9;12) (q34;p13) (ETV6::ABL1)<br>t(9;22) (q34;q11) (BCR::ABL1)<br>t(10;11) (p12;q23) (MLL::MLLT10)<br>t(11;17) (q23;q21) (MLL::MLLT6)<br>t(11;17) (q23;q21) (ZBTB16::RARA)<br>t(11;19) (q23;p13.1) (MLL::ELL)<br>t(11;19) (q23;p13.3) (MLL::MLLT1)<br>t(12;21) (p13;q22) (ETV6::RUNX1)<br>t(12;22) p13;q11) (ETV6::MN1)<br>t(15;17) (q24;q21) (PML::RARA)<br>inv(16) (p13;q22) (CBFB::MYH11)<br>t(16;21) (p11;q22) (FUS::ERG)<br>t(17;19) (q22;p13) (TCF3::HLF)<br>t(X;11) (q13;q23) (MLL::FOXO4) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA),<br>Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Multiplex, nested RT-PCR; Agarose Gelelektrophorese   | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| Leukämie-assoziierte chromosomale Translokationen (RNA-Sequenzierung):  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA),<br>Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | TruSight RNA Fusion Panel by Illumina, Sequencing by synthesis, Hybrid Capture-basiert, MiSeq Reporter Modul RNA-Fusion | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |

|  |  |                       |  |  |
|--|--|-----------------------|--|--|
| Myeloid Panel:<br>ABL1 (189980), ANKRD26 (610734), ARID1A (603024), ASXL1 (612990), ASXL2 (612991), ATM (607585), ATRX (300032), BCOR (300485), BCORL1 (300688), BRAF (164757), BRCC3 (300617), CALR (109091), CBL (165360), CBLB (604491), CBLC (608453), CCND2 (123833), CDKN2A (600160), CEBPA (116897), CHEK2 (604373), CREBBP (600140), CSF3R (138971), CSMD1 (608397), SF1 (601516), SF3A1 (605595), SF3B1 (605590), SH2B3 (605093), SMC1A (300040), SMC3 (606062), CSNK1A1 (600505), CTCF (604167), CUX (116896), CXCR4 (162643), DDX41 (608170), DHX15 (603403), DNMT3A (602769), EED (605984), ELANE (130130), ETNK1 (60985), ETV6 (600618), EZH2 (601573), FANCA (227650), FANCL (614083), FLT3 (136351), GATA1 (305371), GATA2 (137295), GNAS (139320), GNB1 (139380), HNRNPk (600712), HRAS (190020), IDH1 (147650), SOS1 (182530), SRP72 (602122), SRSF2 (600813), STAG1 (604358), STAG2 (300826), STAT3 (102582), IDH2 (147650), IKZF1 (603023), JAK1 (147795), JAK2 (147796), JAK3 (600173), KDM6A (300128), KIT (164920), KMT2A (159555), KMT2D (602113), KRAS (190070), LUC7L2 (613056), MECOM (165215), MET (164860), MPL (159530), MYC (190080), MYD88 (602170), NF1 (613113), NOTCH1 (190198), NOTCH2 (600275), NPM1 (164040), NRAS (164790), NSD1 (606681), STAT5B (604260), SUZ12 (606245), TERC (602322), TERT (187270), TET2 (612839), TP53 (191170), NUP214 (114350), PAX5 (167414), PDGFRA (173490), PHF6 (300414), PIGA (311770), PML (102578), PPM1D (605100), PRPF40B (-), PTEN (601728), PTPN11 (176876), RAD21 (606462), RAF1 (164760), RB1 (614041), RBBP6 (600938), RPS19 (603474), RTEL1 (608833), RUNX1 (151385), SAMD9 (610456), SAMD9L (611170), SBDS (607444), SETBP1 (611060), SETD2 (612778), THPO (600044), U2AF1 (191317), U2AF2 (191318), WT1 (607102), ZBTB7A (605878), ZRSR2 (300028) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA-),<br>Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); DNA | 5-10 ml<br>500 ng DNA | Custom Panel by Sophia Genetics:<br>Sequencing by synthesis, Hybrid Capture-basiert, Sophia DDM) | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Transport und Lagerung bei Raumtemperatur |
|--|--|-----------------------|--|--|

| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |

|                              |   |                       |   |  |
|------------------------------|---|-----------------------|---|--|
| FLT3 (OMIM #136351)          | peripheres Blut (Heparin-, EDTA-), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); DNA | 5-10 ml<br>500 ng DNA | PCR, Restriktionsverdau, Kapillarelektrophorese | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Transport und Lagerung bei Raumtemperatur   |
| ABL1 (OMIM #189980)          | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA  | 5-10 ml<br>1 µg RNA   | Real Time Quantitative PCR                      | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| B2M (OMIM #109700)           | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA  | 5-10 ml<br>1 µg RNA   | Real Time Quantitative PCR                      | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| RUNX1/RUNX1T1 (OMIM #133435) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA  | 5-10 ml<br>1 µg RNA   | Real Time Quantitative PCR                      | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| CBFB::MYH11 (OMIM #121360)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA  | 5-10 ml<br>1 µg RNA   | Real Time Quantitative PCR                      | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::MLLT3 (OMIM #159555)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA  | 5-10 ml<br>1 µg RNA   | Real Time Quantitative PCR                      | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch              |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|--------------------|------------------|
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhooff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                             |  |                     |                            |  |
|-----------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| PML::RARA (OMIM #102578)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| NPM1 (OMIM #164040)         | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| RBM15::MKL1 (OMIM #606077)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KAT6A::CREEP (OMIM #601408) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| NUP98::NSD1 (OMIM #601021)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                              |  |                     |                            |  |
|------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| BCR::ABL1 (OMIM #151410)     | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| GUSB (OMIM #611499)          | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| FLT3 ITD (OMIM #136351)      | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::PRPF19 (OMIM #159555) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::ELL (OMIM #159555)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                              |  |                     |                            |  |
|------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| KMT2A::ABI2 (OMIM #159555)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::FNBP1 (OMIM #159555)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| SPI1::ZNF384 (OMIM #165170)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| DEK::NUP214 (OMIM #125264 )  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::MLLT10 (OMIM #159555) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                               |  |                     |                            |  |
|-------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| NFIA::CBFA2T3 (OMIM #603870)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KAT6A::EP300 (OMIM #601408)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::AFF1 (OMIM #159555)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::SEPTIN6 (OMIM #159555) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::MLLT1 (OMIM #159555)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                              |  |                     |                            |  |
|------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| ETV6::ZMYM3 (OMIM #600618)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::MLLT11 (OMIM #159555) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| MYBL1::MAML2 (OMIM #159405)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| MAPK14::MYBL1 (OMIM #600289) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| NPM1::MLF1 (OMIM #164040)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                               |  |                     |                            |  |
|-------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| PICALM::MLLT10 (OMIM #603025) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| NUP98::KDM5A (OMIM #601021)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| SREBF1::CIC (OMIM #184756)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::AFDN (OMIM #159555)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| MLLT10::TEC (OMIM #602409)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                               |  |                     |                            |  |
|-------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| KMT2A::PICALM (OMIM #159555)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| CBFA2T3::GLIS2 (OMIM #603870) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| DDX3X::MLLT10 (OMIM #300160)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::LASP1 (OMIM #159555)   | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| MYB::GATA1 (OMIM #189990)     | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                                |  |                     |                            |  |
|--------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| KMT2A::ARHGAP26 (OMIM #159555) | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::FLNA (OMIM #159555)     | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::EPS15 (OMIM #159555)    | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KMT2A::SEPTIN9 (OMIM #159555)  | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| KAT6A::NCOA (OMIM #601408)     | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |



|                                     |  |                     |                            |  |
|-------------------------------------|--|---------------------|----------------------------|--|
| <i>FUS::ERG (OMIM #137070)</i>      | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |
| <i>RUNX1::BCL11B (OMIM #151385)</i> | peripheres Blut (Heparin-, EDTA), Knochenmarkspirat (Heparin-, EDTA-); RNA | 5-10 ml<br>1 µg RNA | Real Time Quantitative PCR | Das Material darf nicht älter als 3 Tage sein<br><br>Blut und Knochenmark Transport und Lagerung bei Raumtemperatur<br><br>RNA Transport und Lagerung auf Trockeneis |

|               |            |                   |            |                   |            |                   |                  |
|---------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------|-------------------|------------------|
| KIKH, KIKK IN | Änderung   | durch             | Prüfung    | durch             | Freigabe   | durch             |                  |
| ID: 136590    | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | Schneider, Markus | 05.05.2023 | von Neuhoff, Nils | Rev: 006/05.2023 |