



## Untersuchungsauftrag für folgende zytogenetische/molekulargenetische Analysen:

### Akute myeloische Leukämie (AML)

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Nachweis von Fusionstranskripten mittels PCR
  - AML1/ETO t(8;21)  PML/RARA t(15;17)  CBFβ/MYH11 inv(16)
- Mutationsanalyse
  - BCOR, CEBPA, CKIT, DNMT3A, FLT3, GATA1, GATA2, IDH1, IDH2, KRAS, NPM1, NRAS, RUNX1, TET2, TP53, WT1
- Mutationsanalyse bei (V. a.) familiäre Leukämie
  - CEBPA, GATA2, RUNX1, ETV6

### Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Mutationsanalyse (häufige Mutationen)
  - ASXL1, DNMT3A, EZH2, NRAS, RUNX1, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1
- Mutationsanalyse (seltene Mutationen)
  - BCOR, CBL, CEBPA, IKZF1, KIT, KRAS, NPM1, PTEN, PTPN11
- Mutationsanalyse bei (V. a.) familiäre Leukämie
  - CEBPA, GATA2, RUNX1, ETV6

### Sekundäre MDS/AML

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Mutationsanalyse pädiatrisch
  - ASXL1, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, TP53

### Akute lymphoblastische Leukämie (B-ALL)

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Nachweis von Fusionstranskripten mittels PCR
  - BCR/ABL t(9;22)  MLL/AF4 t(4;11)  TEL/AML1 t(12;21)
- Molekulargenetischer Nachweis von anderen Fusionstranskripten:  
\_\_\_\_\_
- Quantifizierung von Fusionstranskripten mittels qPCR
  - BCR/ABL t(9;22)

### Akute lymphoblastische Leukämie (T-ALL)

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Mutationsanalyse
  - DNMT3A, NOTCH1, FBXW7, IDH1, IDH2, RUNX1, PHF6

### Chronische lymphatische Leukämie (B-CLL)

- Chromosomenanalyse
- FISH
- IgVH-Rearrangement
- Mutationsanalyse TP53
- Mutationsanalyse
  - FBXW7, KRAS, MYD88, NOTCH1, SF3B1, TP53

### Lymphom

- Nähere Bezeichnung: \_\_\_\_\_
- Chromosomenanalyse
  - FISH

### Myeloproliferative Erkrankungen (MPN)

#### Chronische myeloische Leukämie (CML)

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Nachweis von Fusionstranskripten mittels PCR
- Quantifizierung und Nachweis von Fusionstranskripten mittels PCR und qPCR zur Bestimmung der minimal residual disease (MR)
  - BCR/ABL t(9;22)
- Mutationsanalyse bei TKI-Resistenz
  - ABL1

#### Essentielle Thrombozythämie (ET) / OMF

- Chromosomenanalyse
  - FISH
  - Mutationsanalyse (häufige Mutationen)
    - JAK2 V617F  JAK2 (Exon 12)\*
    - CALR (Exon 9)\*
    - MPL (Exon 10)\*
- \* erfolgt als Stufendiagnostik wenn JAK2 V617F
- Mutationsanalyse (seltene Mutationen)
    - ASXL1, CBL, CSF3R, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, SRSF2, TET2

#### Polycythemia Vera (PV)

- Chromosomenanalyse
  - FISH
  - Mutationsanalyse
    - JAK2 V617F  JAK2 (Exon 12)\*
- \* erfolgt als Stufendiagnostik wenn JAK2 V617F negativ

#### Plasmozytom / Multiples Myelom

- FISH an CD138-positiven Zellen
- Mutationsanalyse
  - JAK3, KRAS, NRAS

#### CMML

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Mutationsanalyse
  - ASXL1, CBL, EZH2, KRAS, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, TET2

#### Mastozytose

- Chromosomenanalyse
- FISH
- Mutationsanalyse
- KIT

#### Andere Tumorerkrankungen

- Chromosomenanalyse
- FISH
- 24-Farben-FISH
- Telomerlängenmessung
- PCR: \_\_\_\_\_
- Mutationsanalyse: \_\_\_\_\_