UNIKLINIK
KÖLN

Labor für molekulare Hämatologie und Onkologie
Klinik I für Innere Medizin

Leistungsverzeichnis

Leistungsverzeichnis	
Erstellt: Dr. Eva Lorsy Unterschrift:	Datum: 16.06.2026
Geprüft: Prof. Dr. med. K.-A. Kreuzer Unterschrift:	Datum: 16.06.2026
Freigegeben: Petra Rattay-Steinhaus Unterschrift:	Datum: 16.06.2026
Versionsnr.: 6	QM_VA_35_Leistungsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis

1. Zytomorphologie 4
1.1. Indikationen 4
1.2. Material 4

2. Durchflusszytometrie 4
2.1. Indikationen 5
2.2. Material 5

3. Molekulargenetik 5
3.1. Indikationen 6
3.2. Material 7

4. Tumorzytogenetik 7
4.1. Indikationen 7
4.2. Material 10

1. Zytomorphologie

Bei hämatologischen Erkrankungen ist die Zytomorphologie die Basis der Diagnostik. In diesem Bereich wird die Richtung für weitere sinnvolle Zusatzuntersuchungen ermittelt. Diese Zusatzuntersuchungen werden in den Bereichen der Durchflusszytometrie, der Molekulargenetik und der Tumorzytogenetik durchgeführt.

Im Bereich der Zytomorphologie kommen folgende Methoden, entsprechend der Verdachtsdiagnose, zum Einsatz:

- Panoptische Färbung nach Pappenheim (Standardfärbung der Hämatologie, kommt bei allen Entitäten zum Einsatz)
- Peroxidase-Färbung (POX)
- Period-Säure-Schiffs-Reaktion (PAS)
- Berliner-Blau-Reaktion
- Toluidinblau
- Esterase-Färbung (NE)

1.1. Indikationen

- Akute Leukämien (ALL/AML)
- Myelodysplastische Syndrome (MDS)
- Myeloproliferative Neoplasien (MPN)
- Lymphome (M. Hodgkin, Non-Hodgkin-Lymphome, DLBCL, Multiples Myelom)
- Andere hämatologischen Erkrankungen (z. B. Agranulozytose)
- Karzinosen
- Atypien in Ergüssen/Liquor
- Veränderungen der Erythrozyten

1.2. Material

- Native Knochenmark- und/oder periphere Blutausstriche
- Knochenmark (EDTA)
- Peripheres Blut (EDTA)
- Körperhöhlenergüsse (Nativ oder EDTA)
- Aszites
  - Pleura
  - Perikard
- Liquor (Nativ)
- Bronchoalveoläre Lavage

2. Durchflusszytometrie

Die Durchflusszytometrie ist für die Charakterisierung von Leukozytenpopulationen, insbesondere der Lymphozyten ein elementarer Bestandteil in der hämatologischen Diagnostik. Sie kann die morphologische Analyse ergänzen, sowie Informationen für die Auswahl der sich anschließenden molekulargenetischen und zytogenetischen Untersuchungen liefern. Sie dient zur Diagnosestellung, Diagnosesicherung und im Verlauf zur Überwachung maligner Zellpopulationen. Für die durchflusszytometrische Analyse werden Leukozyten mit Hilfe von fluoreszenzmarkierten Antikörpern mittels Durchflusszytometer analysiert. Unser Labor verfügt über vollautomatische 4-Farb-Durchflusszytometer für die Messung von Immunstaten und 10-Farb-Durchflusszytometer für die Abgrenzung maligner Zellpopulationen von benignen/reaktiven Zellpopulationen.

Mit unserem Screening-Panel können wir Leukozytenpopulationen voneinander trennen. Bei Auffälligkeiten oder bei entsprechender (Verdachts)-Diagnose können bestimmte Subpopulationen genauer betrachtet werden. Hierzu gehören bei Auffälligkeiten von Progenitorzellen das AML-, B-ALL- und T-ALL-Panel. Bei Auffälligkeiten der Lymphozyten das B-NHL- und T-NHL-Panel. Bei Verdacht auf eine Plasmazellerkrankung kann ein Plasmazellpanel durchgeführt werden.

Spezielle Analysen bieten wir zur Detektion der Minimalen Resterkrankung für Patienten mit CLL oder Plasmazellneoplasien nach Therapie oder Transplantation an (CLL-MRD-Panel/ PLZ-MRD-Panel). Hiermit können auch noch sehr kleine CLL-Populationen/maligne Plasmazell-Populationen, im peripheren Blut oder Knochenmark erkannt werden (Sensitivität mindestens 1x10-4).

2.1. Indikationen

Bei Verdachtsdiagnosen und im Verlauf:

- Myeloproliferative Neoplasien (MPN)
- Myelodysplastische Syndrome (MDS)
- Akute myeloische Leukämie (AML)
- Akute lymphatische Leukämie (B-ALL/T-ALL)
  - Detektion von Blasten (Screening-Panel Blasten), ggf. Einteilung in myeloisch/ lymphatisch (AML-/B-ALL-/T-ALL-Panel)
- T-Zell-Non Hodgkin Lymphom (T-NHL)
- B-Zell-Non Hodgkin Lymphom (B-NHL)
- Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz (MGUS)
  - Detektion aberranter Lymphozyten-Populationen
- Übersichtsanalyse (Screening-Panel Lymphozyten)
- Schwerpunkt T-Zellen/ B-Zellen/ Plasmazellen (T-NHL-/B-NHL-/Plasmazell-Panel) möglich
- Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH-Panel)

Nach Therapie: Detektion der minimalen Resterkrankung (Nachweisgrenze ≤ 1x10-4)

- CLL-MRD (CLL-MRD-Panel)
- PLZ-MRD (PLZ-MRD-Panel)

Immunstatus

- Quantifizierung T-, B-, NK-Zellen
- CD4/CD8-Quotient

2.2. Material

- Knochenmark (EDTA)
- Peripheres Blut (EDTA)
  - Für Immunstatus und PNH-Analyse erforderlich
- Körperhöhlenergüsse (Nativ oder EDTA)
  - Aszites
  - Pleura
  - Perikard
- Liquor (Nativ)
- Bronchoalveoläre Lavage (gesonderter Anforderungsschein)
  - Übersichtsanalyse der Lymphozyten-Subpopulationen

3. Molekulargenetik

Der Bereich der Molekulargenetik ist ein wichtiger Bestandteil der Diagnostik und Prognoseabschätzung im Bereich der Hämato-Onkologie. Diverse genetische Veränderungen lassen sich ausschließlich über molekulargenetische Methoden nachweisen. Die Bestimmung der minimalen Resterkrankung (MRD) hat einen hohen Stellenwert für die Überprüfung des Ansprechens von Therapien und die Früherkennung von Rezidiven.

Hinzu kommt die Liquid Biopsy, die mittels hochsensitiver Methoden bei soliden Neoplasien frei zirkulierende DNA im Blut nachweisen kann.

3.1. Indikationen

Akute myeloische Leukämie (AML), Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

› NGS-Panel für myeloische Neoplasien: ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, FLT3 (ITD und TKD), IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
› KMT2A-PTD qualitativ (endpoint PCR) und quantitativ (qPCR)
› WT1 quantitativ (qPCR)
› PML::RARA quantitativ (qPCR)
› RUNX1::RUNX1T1 quantitativ (qPCR)
› CBFB::MYH11 quantitativ (qPCR)
› NPM1-Mutation quantitativ (qPCR)
› KIT-D816V quantitativ (dPCR) *
› FLT3-TKD-Mutationen quantitativ (dPCR) *
› IDH1-Hotspot-Mutationen quantitativ (dPCR) *
› IDH2-Hotspot-Mutationen quantitativ (dPCR) *
› KRAS-Hotspot-Mutationen quantitativ (dPCR) *
› NRAS-Hotspot-Mutationen quantitativ (dPCR) *
› SF3B1-K700E quantitativ (dPCR) *

Akute lymphatische Leukämie (ALL)

› BCR::ABL1 qualitativ und quantitativ
› WT1 quantitativ (qPCR)

Myeloproliferative Neoplasien (MPN) und Myelodysplastische/Myeloproliferative Neoplasien (MDS/MPN Overlap)

› NGS-Panel für myeloische Neoplasien: ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, FLT3 (ITD und TKD), IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
› BCR::ABL1 qualitativ und quantitativ (qPCR)
› ABL1 (TKI-Resistenz, Sanger Sequenzierung)
› JAK2-V617F quantitativ (dPCR) *
› SF3B1-K700E quantitativ (dPCR) *

B-Zell-Non Hodgkin Lymphom (B-NHL)

› B-NHL-Panel (NGS): BAX, BCL2, BRAF, BTK, CXCR4, EZH2, KIT, KRAS, MCL1, MYD88, NOTCH1, NRAS, PLCG2, TP53
› CLL-Panel (NGS): ATM, BAX, BCL2, BIRC3, BRAF, BTK, KRAS, MCL1, MYD88, NOTCH1, NRAS, PLCG2, POT1, SF3B1, TP53, XPO1
› TP53-Exon 2-11 (NGS)
› IGHV-Mutationsstatus (bei CLL, NGS)
› CCND1 quantitativ (qPCR)
› SOX11 quantitativ (qPCR)
› BRAF-V600E quantitativ (dPCR) *
› MYD88-L265P quantitativ (dPCR) *
› BTK-C481S quantitativ (dPCR) *

T-Zell-Non Hodgkin Lymphom (T-NHL)

› T-NHL-Panel (NGS): ATM, STAT3, STAT5B, TP53
› TP53-Exon 2-11 (NGS)

Chronische Eosinophilenleukämie und Mastozytose

› NGS-Panel für myeloische Neoplasien: ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, FLT3 (ITD und TKD), IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
› BCR::ABL1 qualitativ und quantitativ (qPCR)
› KIT-D816V quantitativ (dPCR) *

Stammzelltransplantation
› Chimärismus (STR)

Solide Tumore (Liquid Biopsy)
› BRAF-V600E/V600K/K601E quantitativ (dPCR) *
› EGFR-E746_A750del / -T790M / -L858R quantitativ (dPCR) *
› MTOR-L1460P quantitativ (dPCR) *
› PIK3CA-E542K / -E545K / -H1047R quantitativ (dPCR) *
› ESR1 Hotspot-Mutations-Screening (dPCR) *

3.2. Material
› Native Knochenmark- und/oder periphere Blutausstriche
› Knochenmark (EDTA)
› Peripheres Blut (EDTA)
› Körperhöhlenergüsse (Nativ oder EDTA)
  › Aszites
  › Pleura
  › Perikard
› Liquor (Nativ)
› Knochenmarkstanzen in NaCl (nur nach vorheriger telefonischer Ankündigung)
› Mundabstrich (Schleimhaut)
› Peripheres Blut (PAXGene)

4. Tumorzytogenetik

Chromosomen- und FISH-Analyse stellen die wesentlichen Techniken der Tumorzytogenetik bei der initialen Diagnostik hämato-onkologischen Erkrankungen dar. Die klassische Chromosomenanalyse (CA), also die Erstellung eines Karyotyps hat einen bedeutenden Anteil an der Bestimmung einer spezifischen Entität. In vielen Fällen stellt sie zudem einen entscheidenden Prognose-Parameter dar. Mit Hilfe der Interphase-FISH-Analyse werden submikroskopische Veränderungen detektiert. Ebenso wie bei der CA können hier Aberrationen von wegweisender Bedeutung für prognostische Einstufung detektiert werden.

Bei Plasmazellerkrankungen, die eine niedrige In-vitro-Proliferationsrate aufweisen, ist die Aussagekraft der Chromosomenanalyse begrenzt. Hier kommt der FISH-Analyse die entscheidende Bedeutung zu. Die CD138-positiven Plasmazellen werden zunächst mittels MACS angereichert und anschließend mit Hilfe der FISH analysiert.

Zur Aufklärung komplex aberranter Karyotypen, wie sie nicht selten bei hämatologischen Neoplasien auftreten, wird die M-FISH-Analyse (Multi-Color-FISH) eingesetzt, die jedes Chromosom mit einer eigenen, spezifischen Farbe markiert und so eine eindeutige Darstellung chromosomaler Umbauten erlaubt.

4.1. Indikationen
Akute lymphatische Leukämie (ALL)
Bei B-ALL
› Chromosomenanalyse
› FISH:
  › KMT2A (11q23)
  › BCR::ABL1 (22q11/9q34)
  › MYC::IGH (8q24/14q32.3)
  › ETV6::RUNX1 (12p13.2/21q22.1)

Bei T-ALL
› Chromosomenanalyse
› FISH:
  › TCRA / D (14q11.2)
  › KMT2A (11q23)

Akute myeloische Leukämie (AML), Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - CDKN2C / CKS1B (1p32/1q21)
  - MECOM (3q26)
  - EGR1 / RPS14 (5q31/5q32-33)
  - DEK::NUP214 (6p22.3/9q34.1)
  - 7cen / KMT2E / MET (7cen/7q22/7q31)
  - 8cen (8p11.1-q11.1)
  - RUNX1T1::RUNX1 (8q21/21q22)
  - BCR::ABL1 (22q11/9q34)
  - NUP98 (11p15.4)
  - KMT2A (11q23)
  - DLEU / LAMP (13q14/13q34)
  - PML::RARA (15q24/17q21)
  - CBFB::MYH11 (16q22/16p13.1)
  - TP53 / NF1 (17p13/17q11)
  - PTPRT / 20qter (20q12/20qter)

Bei Variante M4 EO zusätzlich:

- FISH:
  - FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA (4q12)
  - PDGFRB (5q32-q33.1)
  - FGFR1 (8p11)
  - PCM1::JAK2 (8p22/9p24)

Chronisch myeolomonozytäre Leukämie (CMML)

- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - 8cen (8p11.1-q11.1)
  - 7cen / KMT2E / MET (7cen/7q22/7q31)
  - BCR::ABL1 (22q11/9q34)

Bei Eosinophilie zusätzlich:

- FISH:
  - FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA (4q12)
  - PDGFRB (5q32-q33.1)
  - FGFR1 (8p11)
  - PCM1::JAK2 (8p22/9p24)

Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - PTPRT / 20qter (20q12/20qter)
  - 8cen (8p11.1-q11.1)
  - DLEU / LAMP (13q14/13q34)
  - BCR::ABL1 (22q11/9q34)
  - CDKN2C / CKS1B (1p32/1q21)

Chronisch myeloische Leukämie (CML)

- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - BCR::ABL1 (22q11/9q34)

Atypische CML (BCR::ABL1 negativ)
- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - PTPRT / 20qter (20q12/20qter)
  - 8cen (8p11.1-q11.1)
  - DLEU / LAMP (13q14/13q34)
  - BCR::ABL1 (22q11/9q34)
  - CDKN2C / CKS1B (1p32/1q21)

Myeloische und lymphatische Neoplasien mit Eosinophilie und PDGFRA, PDGFRB- oder FGFR1-Rearrangement
- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA (4q12)
  - PDGFRB (5q32-q33.1)
  - FGFR1 (8p11)
  - PCM1::JAK2 (8p22/9p24)
  - BCR::ABL1 (22q11/9q34)

B-NHL ohne weitere Spezifikation, Follikuläres Lymphom (FL), Diffus großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL), Burkitt-Lymphom (BL), Marginalzonen-Lymphome (MZL, nodales MZL, SMZL, MALT)
- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - IGH::MYC (14q32.3/8q24)
  - IGH::BCL2 (14q32.3/18q21)
  - BCL6 (3q27-28)

Chronisch lymphatische Leukämie (CLL), Mantelzelllymphom (MCL), Monoklonale B-Zell-Lymphozytose (MBL)
- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - ATM / TP53 (11q22/17p13)
  - DLEU / LAMP / 12cen (13q14/13q34/12cen)
  - SEC63 / MYB (6q21/6q23)
  - IGH::CCND1 (14q32.3/11q13)

Immunozytom / Lymphoplasmozytisches Lymphom (LPL), Morbus Waldenström
- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - ATM / TP53 (11q22/17p13)
  - DLEU / LAMP / 12cen (13q14/13q34/12cen)
  - SEC63 / MYB (6q21/6q23)
  - MYC::IGH (8q24/14q32.3)
  - IGH::FGFR3 (14q32.3/4p16)

Monoklonale Gammopathie, Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz (MGUS), Multiples Myelom (MM) / Plasmozytom / Plasmazellleukämie
- FISH nach CD138+ Anreicherung:
  - CDKN2C / CKS1B (1p32/1q21)
  - DLEU / TP53 (13q14 /17p13)
  - 11cen (11p11.11-q11)
  - 3cen (3p11.1-q11.1)
  - EGR1 / RPS14 (5q31/5q32-33)
  - IGH (14q32.3)

Bei IGH-Rearrangement zusätzlich:
- IGH::CCND1 (14q32.3/11q13)
- MYC::IGH (8q24/14q32.3)
- IGH::MAF (14q32/16q23)
- IGH::FGFR3 (14q32.3/4p16)

T-Zell Non-Hodgkin-Lymphome, T-NHL ohne weitere Spezifikation, T-Prolymphozyten-Leukämie (T-PLL)
- Chromosomenanalyse
- FISH:
  - ATM / TP53 (11q22/17p13)
  - SEC63 / MYB (6q21/6q23)
  - MYC::IGH (8q24/14q32.3)
  - TCRA / D (14q11.2)

4.2. Material
- Knochenmark (Heparin 10-100 I.E./ml)
- Knochenmarkstanze (Heparin 10-100 I.E./ml)
- Peripheres Blut (Heparin 10-100 I.E./ml)

Angaben zur Messunsicherheit stehen auf Anfrage zur Verfügung.

*nicht akkreditierte Parameter