

Liste der molekulargenetischen Untersuchungsverfahren (somatisch)

Analyt (Messgröße)	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Gerät	CE-Verfahren	in Haus-Verfahren	akkreditiert seit
Aderhautmelanom (GNAQ Exon 4/5, GNA11 Exon 4/5, SF3B1 p.Arg625)	Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
AITL (TET2, DNMT3A, RHOA p.Gly17, IDH2 p.Arg172)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
Akute myeloische Leukämie (NPM1, FLT3 (TKD, ITD), CEBPA, TP53, ASXL1, BCOR, EZH2, RUNX1, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2, IDH1 und IDH2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3-ITD/LM)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Kapillargelelektrophorese / Gene Mapper v.5	SeqStudio (Applied Biosystems)		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom (FLT3--TKD, NPM1 Exon 11)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	realtime-PCR / Schmelzkurvenanalyse / LightCycler 480 Software v.1.5.1	Lightcycler 480 (Roche)		X	2021
Akute myeloische Leukämie/ Myelodysplastisches Syndrom/ CLL/ Multiples Myelom/ Plasmozytom (nur TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
CLL (TP53, NOTCH1 Exon 34, SF3B1 Exon 13-16, BIRC3, MYD88 p.Leu265Pro)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
CMML (TET2, ASXL1 Exon 13, SRSF2 Exon 1, RUNX1, NRAS, KRAS, SETBP1)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Lymphknoten, Tumorgewebe (laut Deklaration des Einsenders), DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
DLBCL (TP53, EZH2, CD79B, CARD11, MYD88 p.Leu265Pro)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
LGL (STAT3 Exon 21, STAT5B Exon 15-17)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
Myelodysplastisches Syndrom (SF3B1, TP53, NPM1, FLT3 (TKD, ITD), ASXL1, BCOR, CBL, DNMT3A, ETV6, EZH2, IDH1, IDH2, KRAS, NRAS, RUNX1, SETBP1, SRSF2, STAG2, U2AF1 und TET2)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
Multiples Myelom/Plasmozytom (TP53, NRAS, KRAS, BRAF)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	Sequence Capture / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
Myeloproliferative Neoplasie (JAK2 p.Val617Phe und Exon 12, CALR Exon 9, MPL Exon 10)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021
Primäre Myelofibrose (JAK2, CALR, MPL, TET2, ASXL1, EZH2, DNMT3A, IDH1, IDH2, SRSF2, SF3B1, U2AF1, ZRSR2, CBL, KRAS, NRAS, STAG2, TP53)	EDTA-Blut, Heparin-Blut, Knochenmark, DNA	PCR / Sequencing-by-synthesis (MiSeq) / JSI Sequence Pilot v.5.3.4	MiSeq (Illumina)		X	2021

Revisionsnummer

010/04.2025