

Inhaltsverzeichnis

1	Einleitung	1
2	Diagnostik bei bestimmten hämatologischen Krankheitsbildern	3
2.1	Akute myeloische Leukämie (AML) – 3	
2.1.1	Symptomatik und Laborkonstellation – 3	
2.1.2	Planung der Diagnostik – 5	
2.1.3	Zeitliche Abstimmung der Diagnostik – 5	
2.1.4	Diagnostische Methoden – 6	
2.1.4.1	Zytomorphologie – 6	
2.1.4.2	Immunphänotypisierung – 7	
2.1.4.3	Zytogenetik – 9	
2.1.4.4	Molekulargenetik – 12	
2.1.4.5	Befundinterpretation – 13	
2.1.4.6	Verlaufsdagnostik – 14	
2.2	Akute lymphatische Leukämie (ALL) – 15	
2.2.1	Symptomatik und Laborkonstellation – 15	
2.2.2	Planung der Diagnostik – 16	
2.2.3	Diagnostische Methoden – 17	
2.2.3.1	Zytomorphologie – 17	
2.2.3.2	Immunphänotypisierung – 18	
2.2.3.3	Zytogenetik – 19	
2.2.3.4	Molekulargenetik – 20	
2.2.3.5	Befundinterpretation – 20	
2.2.3.6	Verlaufsdagnostik – 22	
2.2.3.7	Diagnostischer Algorithmus bei Verdacht auf akute Leukämie – 22	
2.3	Chronische lymphatische Leukämie (CLL) – 25	
2.3.1	Symptomatik und Laborkonstellation – 25	
2.3.2	Planung der Diagnostik – 26	
2.3.3	Diagnostische Methoden – 27	
2.3.3.1	Zytomorphologie – 27	
2.3.3.2	Immunphänotypisierung – 27	
2.3.3.3	Interphase-FISH – 28	
2.3.3.4	Molekulargenetik – 29	
2.3.3.5	Differenzialdiagnosen – 29	
2.3.3.6	Befundinterpretation – 30	
2.3.3.7	Verlaufsdagnostik – 32	

- 2.4 Chronische myeloische Leukämie (CML) – 33
 - 2.4.1 Symptomatik und Laborkonstellation – 33
 - 2.4.2 Planung der Diagnostik – 33
 - 2.4.3 Diagnostische Methoden – 33
 - 2.4.3.1 Zytomorphologie – 33
 - 2.4.3.2 Zytogenetik und FISH – 34
 - 2.4.3.3 Molekulargenetik – 36
 - 2.4.3.4 Remissionskriterien – 36
 - 2.4.3.5 Verlaufsdiagnostik – 36

- 2.5 Philadelphia-negative myeloproliferative Neoplasien (MPN) – 38
 - 2.5.1 Symptomatik und Laborkonstellation – 40
 - 2.5.2 Planung der Diagnostik – 40
 - 2.5.3 Diagnostische Methoden – 41
 - 2.5.3.1 Zyto- und Histopathologie – 41
 - 2.5.3.2 Zytogenetik – 41
 - 2.5.3.3 Molekulargenetik – 42
 - 2.5.3.4 Befundinterpretation und Verlaufsdiagnostik – 42
 - 2.5.3.5 Mastozytose – 44

- 2.6 Persistierende Hypereosinophilie – 47
 - 2.6.1 Neoplasien mit Eosinophilie und *PDGFRA*-, *PDGFRB*-, oder *FGFR1*-Rearrangements – 47
 - 2.6.2 Unspezifische chronische Eosinophilenleukämie (CEL) und hypereosinophiles Syndrom (HES) – 48
 - 2.6.3 Diagnostische Methoden – 49

- 2.7 Myelodysplastische Syndrome (MDS) – 52
 - 2.7.1 Symptomatik und Laborkonstellation – 52
 - 2.7.2 Diagnostische Methoden – 53
 - 2.7.2.1 Zytomorphologie – 53
 - 2.7.2.2 Zytogenetik – 56
 - 2.7.2.3 Molekulare Methoden und Immunphänotypisierung – 57
 - 2.7.2.4 Befundinterpretation – 58
 - 2.7.2.5 Verlaufsdiagnostik – 58
 - 2.7.2.6 Diagnostischer Algorithmus bei Verdacht auf MDS – 58

- 2.8 Plasmazellmyelom – 61
 - 2.8.1 Symptomatik – 61
 - 2.8.2 Laborkonstellation – 61
 - 2.8.3 Planung der Diagnostik – 62
 - 2.8.4 Diagnosekriterien – 63
 - 2.8.5 Diagnostische Methoden – 65
 - 2.8.5.1 Zytomorphologie – 65
 - 2.8.5.2 Interphase-FISH – 65
 - 2.8.5.3 Immunphänotypisierung – 65
 - 2.8.5.4 Befundinterpretation – 66
 - 2.8.5.5 Verlaufsdiagnostik – 66

2.9	Reife B-Zell-Neoplasien – 68	
2.9.1	Symptomatik und Laborkonstellation – 68	
2.9.2	Planung der Diagnostik – 68	
2.9.3	Diagnostische Methoden – 70	
2.9.3.1	Zytomorphologie – 70	
2.9.3.2	Histologie – 70	
2.9.3.3	Immunphänotypisierung – 71	
2.9.3.4	Interphase-FISH und Molekulargenetik – 72	
2.9.3.5	Befundinterpretation – 72	
2.9.3.6	Verlaufsdagnostik – 72	
2.9.3.7	Diagnostischer Algorithmus bei Verdacht auf Lymphom – 73	
2.10	Schwere aplastische Anämie (SAA) – 77	
2.10.1	Symptomatik und Laborkonstellation – 77	
2.10.2	Planung der Diagnostik – 77	
2.10.3	Diagnostische Methoden – 77	
2.10.3.1	Zyto- und Pathomorphologie – 77	
2.10.3.2	Ausschlussdiagnostik bei aplastischer Anämie – 78	
2.10.3.3	Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (PNH) – 78	
2.10.3.4	Befundinterpretation – 79	
2.10.3.5	Ursachenabklärung bei Verdacht auf aplastische Anämie – 79	
3	Probenvorbereitung und Methodenübersicht	83
3.1	Materialvorbereitung für die einzelnen Methoden – 83	
3.2	Zytomorphologie und Zytochemie – 83	
3.3	Histologie – 87	
3.4	Zytogenetik und FISH – 88	
3.4.1	Chromosomenbänderungsanalysen – 88	
3.4.2	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung – 91	
3.5	Molekulargenetik – 96	
3.6	Durchflusszytometrie – 99	
3.7	Diagnostische Algorithmen und Methodenübersicht zu einzelnen Entitäten – 101	
3.8	Stellenwert einzelner Methoden bei verschiedenen Entitäten – 103	
3.9	Ausblick – 106	
	Literaturverzeichnis	107
	Stichwortverzeichnis	113