

2 Empfohlene Diagnostik

Die Diagnose einer AML muss morphologisch, zytochemisch und immunphänotypisch aus dem Knochenmark gestellt werden. Eine Lumbalpunktion zur Diagnose des ZNS-Befalls ist erforderlich. Ausnahme sind AML mit Hyperleukozytose (>50.000L/μl). In diesen Fällen erfolgt die ZNS-Diagnostik nach der Zellzahlreduktion auf <50.000L/μl.

Grundlage der Diagnostik ist weiterhin die Zytogenetik, der molekulargenetische Nachweis oder Ausschluss von rekurrenten, AML assoziierten Fusionsgenen (AML1/ETO, CBFβ/MyH11, PML/RARα, MLL-Rearrangement, OTT/MAL) und die Bestimmung von FLT3-ITD, WT1 und NPM1.

Die Diagnose der AML bei Kindern und Jugendlichen erfolgt grundsätzlich aus dem Knochenmark.

Unabdingbar sind:

- Morphologie
- Immunphänotypisierung
- Zytogenetik / Molekulargenetik

Die erste morphologische Beurteilung sollte in jeder teilnehmenden Klinik erfolgen können.

Die Immunphänotypisierung wird zentral im Referenzlabor der nationalen AML-BFM Studiengruppe durchgeführt.

Die Zytogenetik erfolgt in den akkreditierten zytogenetischen Laboren der AML-BFM Studiengruppe.

Die molekulargenetischen Untersuchungen für FLT3-ITD, NPM1, c-kit, WT1, CEBPα, GATA1 erfolgen im Institut für Zell- und Molekularpathologie der Medizinischen Hochschule Hannover (Dr. Nils von Neuhoff).

Bei Unklarheit oder Unsicherheit kann das Referenzlabor der AML-BFM Studiengruppe jederzeit beraten.

- Telefonische Beratung (sofort)
- Übermittlung repräsentativer Bilder via E-mail / in den angeschlossenen Kliniken (z.B. Niedersachsen) via Videokonferenz (sofort)
- Nach Expressversand Mitbeurteilung (in der Regel nächster Tag; am Wochenende per Notdienst, wenn die Diagnose unklar ist und der klinische Zustand des Kindes eine Diagnose zum Therapiebeginn erfordert)

Morphologie Knochenmark / peripheres Blut	je 6 ungefärbte Ausstriche
Immunphänotypisierung Knochenmark /peripheres Blut	5 ml heparinisirtes KM und Blut
Zytogenetik / Molekulargenetik	10 ml hep. KM / 5 ml EDTA KM
Pathologie (bei isolierter extramedullärer Leukämie/ Punctio sicca)	Biopsat
bildgebende Diagnostik	MRT ZNS-Beteiligung

Verlaufs-/ MRD-Diagnostik

Zur Evaluation des Stellenwerts der Minimalen Resterkrankung (MRD) werden zu den Zeitpunkten Tag 0, 8, 15, 28, 42- und 56 periphere Blutproben und Knochenmarkaspirate (10 ml) eingesandt.

Morphologie Knochenmark / peripheres Blut	je 6 ungefärbte Austriche
Immunphänotypisierung Knochenmark (peripheres Blut)	5ml heparinisirtes KM
Molekulargenetik	10 ml heparinisirtes KM