

	Formblatt		
	Leistungsverzeichnis	Version:	09
		Seite:	1 von 10

Stand: 18.02.2026

Im Referenz- und Diagnostiklabor der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie (Advanced Diagnostic Unit 2) werden krankenkassenfinanziert seltene Erkrankungen in der Onkologie analysiert. Die Pädiatrische Hämatologie und Onkologie der Kinder und Jugendklinik in Freiburg wurde aufgrund Ihrer Expertise von der **GPOH** (Gesellschaft für Pädiatrische Onkologie und Hämatologie (GPOH)) als Studiengruppe und deutschlandweites Referenzzentrum für myelodysplastische /myeloproliferative Erkrankungen (MDS, JMML), der schweren aplastischen Anämie (SAA) und der Diamond-Blackfan-Anämie (DBA) gewählt. Das Referenz- und Diagnostiklabor des KJK liefert hierfür die molekulargenetische Diagnostik in diesem Krankheitsspektrum. Mitentscheidend für den Einschluss in die Studiengruppe ist dabei diese Diagnosestellung.



Auf internationaler Ebene haben sich mehrere europäische Länder (aktuell N=19) zu einem Europäischen Konsortium (**EWOG-MDS/JMML, EWOG-SAA**) zusammengeschlossen, die sich mit der Diagnose, Erforschung und Behandlung von myelodysplastischen und myeloproliferativen Erkrankungen sowie seltenen angeborenen oder erworbenen Knochenmarkerkrankungen im Kindes- und Jugendalter beschäftigen. Die Abteilung für Hämatologie und Onkologie in der Kinder- und Jugendklinik, Universitätsklinikum Freiburg, Deutschland, ist die koordinierende Studienzentrale für diese Netzwerke und fungiert als europäisches Referenzzentrum und auch hier ist das Referenz- und Diagnostiklabor für die Diagnosestellung verantwortlich.



Aufgrund dieser Expertise ist die Klinik für pädiatrische Hämatologie und Onkologie und das Referenz- und Diagnostiklabor von der Europäischen Kommission als pädiatrisches EU Referenznetzwerk für seltene hämatologische und onkologische Erkrankungen (**EU-ERN PaedCan**) benannt worden.

	Formblatt		
	Leistungsverzeichnis	Version:	09
		Seite:	2 von 10



Das Labor ist nach DIN EN ISO 15189:2024 flexibel akkreditiert. Die genauen akkreditierten Untersuchungsbereiche sind in der Anlage zur Akkreditierungsurkunde D-ML-13134-06-00 und/oder in der aktuellen Liste der Verfahren im Akkreditierungsbereich auf der Homepage vermerkt.

Nachfolgend findet sich das dazugehörige molekulargenetische Leistungsspektrum des Referenz- und Diagnostiklabor der Klinik für Pädiatrische Hämatologie und Onkologie. Verfahren welche außerhalb des Akkreditierungsbereichs angeboten werden, sind mit einem Stern (*) gekennzeichnet.

- I. Einzelgene (Sangersequenzierung)
 - a. JMML

- II. *Target next generation* (NGS) Panels nach zugehörigem Krankheitsspektrum
 - a. Juvenile myelomonozytäre Leukämie (JMML)
 - b. Diamond-Blackfan-Anämie (DBA)
 - c. Refraktäre Zytopenie (RCC), Prädisposition für Myelodysplastische Syndrome (MDS)
 - d. Dyskeratosis congenita (DC)
 - e. MDS, Knochenmarksversagen Syndrom (BMF)

- III. Funktionelle Analyse*
 - Telomerlängenbestimmung*

- IV. Bearbeitungsdauer

I.

**Einzelgenliste
(Sangersequenzierung; alphabetisch)**

Gen	OMIM	NM	ENST
<i>ACD</i>	OMIM 609377	NM_001082486.1	ENST00000620338.4
<i>ANKRD26</i>	OMIM 610855	NM_014915.2	ENST00000376087.4
<i>ASXL1</i>	OMIM 605039	NM_015338.5	ENST00000375687
<i>C16orf57</i>	OMIM 613276	NM_024598.3	ENST00000219281
<i>CBL</i>	OMIM 165360	NM_005188.3	ENST00000264033
<i>CEBPA</i>	OMIM 116897	NM_004364.4	ENST00000498907
<i>CECR1</i>	OMIM 607575	NM_001282225.1	ENST00000399837
<i>c-Kit</i>	OMIM 164920	NM_000222.2	ENST00000288135
<i>c-MPL</i>	OMIM 159530	NM_005373.2	ENST00000372470
<i>CTC1</i>	OMIM 613129	NM_025099.5	ENST00000315684
<i>CXCR4</i>	OMIM 162643	NM_003467.2	ENST00000241393
<i>DKC1</i>	OMIM 300126	NM_001363.4	ENST00000369550
<i>ETV6</i>	OMIM 600618	NM_001987.4	ENST00000396373
<i>GATA1</i>	OMIM 305371	NM_002049.3	ENST00000376670
<i>GATA2</i>	OMIM 137295	NM_032638.4	ENST00000341105
<i>HOXA11</i>	OMIM 142958	NM_005523.5	ENST00000006015
<i>JAK2</i>	OMIM 147796	NM_004972.3	ENST00000381652
<i>KLF1</i>	OMIM 600599	NM_006563.3	ENST00000264834
<i>KRAS</i>	OMIM 190070	NM_004985.4	ENST00000311936
<i>NHP2</i>	OMIM 606470	NM_017838.3	ENST00000274606
<i>NOP10</i>	OMIM 606471	NM_018648.3	ENST00000328848
<i>NRAS</i>	OMIM 164790	NM_002524.4	ENST00000369535
<i>PARN</i>	OMIM 604212	NM_002582.3	ENST00000437198
<i>PTPN11</i>	OMIM 176876	NM_002834.3	ENST00000351677
<i>RPL11</i>	OMIM 604175	NM_000975.5	ENST00000643754.2
<i>RPL15</i>	OMIM 604174	NM_002948.3	ENST00000307839
<i>RPL26</i>	OMIM 603704	NM_000987.3	ENST00000293842
<i>RPL35A</i>	OMIM 180468	NM_000996.2	ENST00000464167
<i>RPL5</i>	OMIM 603634	NM_000969.3	ENST00000370321
<i>RPL9</i>	OMIM 603686	NM_000661.4	ENST00000295955

RPS10	OMIM 603632	NM_001014.4	ENST00000326199
RPS17	OMIM 180472	NM_001021.4	ENST00000330244
RPS19	OMIM 603474	NM_001022.3	ENST00000598742
RPS24	OMIM 602412	NM_001026.4	ENST00000372360
RPS26	OMIM 603701	NM_001029.3	ENST00000356464
RPS28	OMIM 603685	NM_001031.4	ENST00000600659
RPS29	OMIM 603633	NM_001032.4	ENST00000245458
RPS7	OMIM 603658	NM_001011.3	ENST00000304921
RPSA	OMIM150370	NM_002295.5	ENST00000301821
RRAS2	OMIM 600098	NM_012250	
RTEL1	OMIM 608833	NM_032957.4	ENST00000508582
RUNX1	OMIM 151385	NM_001754.4	ENST00000437180
SBDS	OMIM 607444	NM_016038.2	ENST00000246868
SETBP1	OMIM 611060	NM_015559.2	ENST00000282030
TERC	OMIM 602322	NR_001566.1	
TERT	OMIM 187270	NM_198253.2	ENST00000310581
TINF2	OMIM 604319	NM_001099274.1	ENST00000267415
TSR2	OMIM 300945	NM_058163.1	ENST00000375151
WRAP53	OMIM 612661	NM_018081.2	ENST00000316024

a. JMML Sangersequenzierung

Gen	Exon
CBL	7 - 10
KRAS	2 - 3
NRAS	2 - 3
PTPN11	3, 4, 8, 13

II.

Target next generation (NGS) Panels nach zugehörigem Krankheitsspektrum

b. JMML-NGS Panel

Gen	Exon
ASXL1	12, 13
CBL	7-10
GATA2	2-6
GATA2_ebox	Intron 4
JAK2	14
JAK3	11-19, 21
KRAS	2-5
NF1	1-58
NRAS	2-5
PTPN11	2-15
RAC2	1-6
RRAS	1-6
RUNX1	2-9
SETBP1	4
SH2B3	3-7

c. DBA-NGS Panel

Gen	Exon
<i>CECR1 (ADA2)</i>	1-10
<i>EPO</i>	1-5
<i>GATA1</i>	2-6
<i>HEATR3</i>	1-15
<i>RPL4</i>	1-10
<i>RPL8</i>	1-6
<i>RPL10</i>	1-6
<i>RPL10A</i>	1-6
<i>RPL11</i>	1-6
<i>RPL15</i>	2-5
<i>RPL17</i>	2-7
<i>RPL18</i>	1-7
<i>RPL19</i>	1-6
<i>RPL26</i>	2-4
<i>RPL27</i>	2-5
<i>RPL3</i>	1-10
<i>RPL31</i>	2-5
<i>RPL34</i>	2-5
<i>RPL35</i>	1-4
<i>RPL35A</i>	2-5
<i>RPL37</i>	1-4
<i>RPL5</i>	1-8
<i>RPL9</i>	1-6
<i>RPLP0</i>	2-8
<i>RPS10</i>	2-6
<i>RPS11</i>	1-5
<i>RPS15A</i>	2-5
<i>RPS17</i>	1-5
<i>RPS19</i>	2-6
<i>RPS20</i>	1-5
<i>RPS24</i>	1-5
<i>RPS26</i>	1-4
<i>RPS27</i>	1-4

<i>RPS28</i>	1-3
<i>RPS29</i>	1-3
<i>RPS7</i>	2-7
<i>TP53</i>	2-11
<i>TSR2</i>	1-5

d. RCC/SAA-NGS Panel

Gen	Exon
<i>RUNX1</i>	2-9
<i>GATA2_ebox</i>	Intron 4
<i>SAMD9L</i>	5
<i>SAMD9</i>	3
<i>GATA2</i>	2-6
<i>ERCC6L2</i>	1-19

e. DC-NGS Panel

Gen	Exon
<i>ACD</i>	1-12
<i>CTC1</i>	1-23
<i>DKC1</i>	1-15
<i>NAF1</i>	1-8
<i>NHP2</i>	1-4
<i>NOP10</i>	1-2
<i>PARN</i>	1-23
<i>POT1</i>	5-19
<i>RPA1</i>	1-17
<i>RTEL1</i>	2-35
<i>SAMD9</i>	3
<i>SAMD9L</i>	5
<i>TERC</i>	1
<i>TERT</i>	1-16
<i>TERT-Prom</i>	
<i>TINF2</i>	1-6
<i>USB1</i>	1-7
<i>WRAP53</i>	1-10

f. BMF-MDS-NGS panel

Gen	Exon
ANKRD26	UTR-5'
ARID2	1-21
ASXL1	12-13
BCOR	1-14
BCORL1	1-13
BRAF	11, 15
CBL	8-9
CEBPA	1
cKIT	2,8-13
CSF3R	14-17
CSMD1	1-70
CTC1	1-23
CTCF	1-10
CTLA4	1-4
CUX1	1-33
DDX41	1-17
DKC1	1-15
DNMT3A	16-23
DNAJC21	1-13
EFL1	1-19
ERCC6L2	1-19
ETV6	1-8
EZH2	8,15-19
FLT3	11-12,14-15,20
G6PC3	1-6
GATA1	1-5
GATA2	1-5,Ebox
HLA-A	1-8
HLA-B	1-7
HLA-C	1-8
HLTF	1-25
HOXA11	1-2
IDH1	4
IDH2	4
IKZF1	1-9
JAK2	12,14
JAK3	13,15,17,19,21
KRAS	1-5
LIG4	1-2
MECOM	5-13
MPL	10
MYSM1	1-20
NF1	1-58
NHP2	1-4
NOP10	1-2
NOTCH1	1-34
NPM1	12
NRAS	2-3

PARN	1-24
PHF6	1-9
PIGA	1-6
PPM1D	6
PTPN11	1-15
RAD21	1-13
RBM8A	1-6, UTR5, Intron1
RPA1	1-17
RRAS	1-6
RTEL1	1-34
RUNX1	1-9
SAMD9	3
SAMD9L	4
SETBP1	4 Hotspot
SMARCA2	1-36
SMARCD2	1-14
SRP54	1-15
SRP72	1-19
SRSF2	1
STAG2	1-33
STAT3	1-23
STAT5	15-18
TCAB1/WRAP53	1-10
TERC	1
TERT	1-16
TERT promoter	
TET2	3,8-9
THPO	1-6
TINF2	6
TP53	1-12
TPP1	1-13
U2AF1	2,6
USB1	1-9
WT1	1-11

III. Funktionelle Analyse*	Methode
Telomerlängenbestimmung*	Mittels qPCR

IV.	Bearbeitungsdauer
Methode	Dauer
Sanger (JMML)	7 Werktage
Sanger (Einzelgene)	7 Werktage
JMML-NGS Panel	4-6 Wochen
DBA-NGS Panel	4-6 Wochen
RCC/SAA-NGS Panel	4-6 Wochen
DC-NGS Panel	4-6 Wochen
BMF-MDS-NGS Panel	8-10 Wochen
Telomerlängenbestimmung*	4-6 Wochen