

## SCHRIFTLEITUNG

*Prof. Dr. Ingolf Schimke*, Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e.V., Alt-Moabit 96, D-10559 Berlin, Tel.: +49 (030) 39405415/+49 (030) 94892062, E-Mail: schimke@berlincures.de

## HERAUSGEBER

Deutsche Vereinte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin (DGKL e.V.), Friesdorfer Straße 153, D-53127 Bonn, Tel.: +49 (0) 228-926895-22, Fax: +49 (0) 228-926895-27, E-Mail: geschaeftsstelle@dgkl.de

## DGKL GESCHÄFTSSTELLE BERLIN

Alt-Moabit 96a, D-10559 Berlin, Tel.: +49 (030) 39405415, Fax: +49 (030) 39405416, E-Mail: albert@dgkl.de

## FACHREDAKTEURE

**Allergie und Autoimmunität:** *Prof. Dr. Ulrich Sack*, Institut für Klinische Immunologie und Transfusionsmedizin, Universität Leipzig, Johannisallee 30, D-04103 Leipzig, Tel.: +49 (0341) 9725506, E-Mail: ulrich.sack@medizin.uni-leipzig.de

**Prov.-Doz. Dr. Karsten Conrad**, Institut für Immunologie, Medizinische Fakultät der Technischen Universität Dresden, Fetscherstraße 74, D-01307 Dresden, Tel.: +49 (351) 45865, E-Mail: k\_conrad@mail.zih.tu-dresden.de

**Biobanking:** *Priv.-Doz. Dr. Dr. Michael Kiehntopf*

Direktor, Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsdiagnostik, Universitätsklinikum Jena Erlanger Allee 101, D-07740 Jena, Tel.: +49 (3641) 9-325000; -325001 (Sekretariat), Fax: +49 (3641) 9-325002, E-Mail: Michael.Kiehntopf@med.uni-jena.de

**Drug Monitoring und Toxikologie:** *Prof. Dr. med. Werner Steimer*, Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, Ismaninger Straße 22, D-81675 München, Tel.: +49 (089) 4140-4754, Fax: +49 (089) 4140-4875, E-Mail: steimer@klinchem.med.tum.de

**Endokrinologie:** *Dr. med. Martin Bidlingmaier*, Endokrinologisches Labor, Medizinische Klinik und Poliklinik IV, Klinikum der Universität München, Raum F2.80, Ziemssenstr. 1 D-80336 München, Tel.: +49 (089) 5160 2277, Fax: +49 (089) 5160 4457, E-mail: martin.bidlingmaier@med.uni-muenchen.de

*Prof. Dr. Jürgen Kratzsch*, Universitätsklinikum Leipzig, Institut für Laboratoriumsmedizin, Klinische Chemie und Molekulare Diagnostik, Liebigstraße 27, D-04103 Leipzig, Tel.: +49 (0341)-97 22241, Fax: +49 (0341)-97-22209 E-mail: juergen.kratzsch@medizin.uni-leipzig.de

**Entzündung und Sepsis:** *Priv.-Doz. Dr. med. Peter Fraunberger*, Medizinisches Zentrallaboratorium GmbH, Carinagasse 41, A-6800 Feldkirch, Österreich, Tel.: +43 (05522) 3480-0, E-Mail: pfraunberger@mzl.at

**Geriatrisches Labor:** *Prof. Dr. med. Peter Schuff-Werner*, Institut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Universität Rostock, D-18057 Rostock, Tel.: +49 (0381) 494-7671, Fax: +49 (0381) 494-7672, E-Mail: pschuffw@med.uni-rostock.de

**Hämatologie:** *Dr. med. Carl Thomas Nebe*, Haematologie-Labor Mannheim, Facharztzentrum Collinstraße, Collinistr. 11, D-68161 Mannheim, Tel.: 0621-43 73 29 91, Fax: 0621-43 73 67 33 E-Mail: thomas.nebe@haema-labor.de

**Hämostaseologie:** *PD Dr. med. Matthias Orth*, Marienhospital Stuttgart, Institut für Laboratoriumsmedizin, Adlerstraße 7, D-70199 Stuttgart, Tel.: 0711-6489-2760, Fax: 0711-6489-2688, E-Mail: matthiasorth@vinzenz.de

## DE GRUYTER

## Infektiologie und Mikrobiologie (Schwerpunkt

**Bakteriologie):** *Prof. Dr. med. Mariam Klouche*, Bremer Zentrum für Laboratoriumsmedizin GmbH & LADR GmbH Medizinisches Versorgungszentrum Bremen, Friedrich-Karl-Straße 22, D-28205 Bremen, Tel.: +49 (0421) 4307-233, Fax: +49 (0421) 4307-534, E-Mail: mariam.klouche@laborzentrum-bremen.de

**Immunhämatologie:** *Priv.-Doz. Dr. Andreas Ruf*, ZLMT - Abteilung für Transfusionsmedizin und Hämostaseologie, Städtisches Klinikum Karlsruhe GmbH, Moltkestr. 90, D-76133 Karlsruhe, Tel.: +49 (0721) 9741700-1705, Fax: +49 (0721) 9741700-1709, E-Mail: Andreas.Ruf@klinikum-karlsruhe.de

## Infektiologie und Mikrobiologie (Schwerpunkt Virologie):

*Prof. Dr. med. Bernard Weber*, Laboratoires Réunis Junglinster, Z.A.C. Langwies, L-6131 Junglinster, Luxemburg, Tel.: +352 780 290 309, Fax: +352 788 894, E-Mail: web@labo.lu

**Klinische Chemie und Stoffwechsel:** *Prof. Dr. med. Winfried*

*März*, synlab Services GmbH, c/o synlab Akademie für ärztliche Fortbildung, Gottlieb-Daimler-Straße 25, D-68165 Mannheim Tel.: +49 (0) 621 43179432, Fax: +49 (0) 621 43179433 E-Mail: maerz@synlab.de

**Labormanagement:** *Prof. Dr. med. Eberhard Wieland*, Zentralinstitut für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin, Laborpraxis am Katharinenhospital, Klinikum Stuttgart, Kriegsbergstr. 60, D-70174 Stuttgart, Tel.: +49 (0711) 278 4800, Fax: +49 (0711) 278 4809, E-Mail: e.wieland@klinikum-stuttgart.de

## Molekulargenetische und zytogenetische Diagnostik:

*Dr. med. Hanns-Georg Klein*, Zentrum für Humangenetik und Laboratoriumsmedizin Dr. Klein und Dr. Rost, Lochhamer Straße 29, D-82152 Planegg/Martinsried, Tel.: +49 (089) 8955780, Fax: +49 (089) 89557878, E-Mail: klein@medizinische-genetik.de

**Neurologisches Labor:** *Prof. Dr. Hayrettin Tumani*, RKU - Universitäts- und Rehabilitationskliniken Ulm, Klinik und Poliklinik für Neurologie, Oberer Eselsberg 45, D-89081 Ulm, Telefon: +49 (731) 177-5204, Fax: +49 (731) 177-1202 E-Mail: hayrettin.tumani@rku.de

*Prof. Dr. Uwe K. Zettl*, Klinik und Poliklinik für Neurologie, Sektion Neuroimmunologie, Gehlsheimer Straße 20, D-18147 Rostock, Tel.: 0381-494-9517, Fax: 0381-494- 9605, E-Mail: uwe.zettl@med.uni-rostock.de

**Onkologie:** *PD Dr. med. Stefan Holdenrieder*, Institut für Klinische Chemie und Klinische Pharmakologie -Zentrallabor - Universitätsklinikum Bonn, Sigmund-Freud-Str. 25, D-53105 Bonn, Tel.: +49 (228) 287-12126, Fax: +49 (2289) 287-12159, E-Mail: Stefan.Holdenrieder@uni-bonn.de

**Pädiatrisches Labor:** *Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Klaus P. Kohse*, Institut für Laboratoriumsdiagnostik und Mikrobiologie, Klinikum Oldenburg gGmbH, Rahel-Straus-Straße 10, D-26133 Oldenburg, Tel.: +49 (0441) 403-2600, Fax: +49 (0441) 403-2597, E-Mail: kohse.klaus@klinikum-oldenburg.de

**Point-of-Care-Testing:** *Prof. Dr. med. Peter B. Lippa*, Institut für Klinische Chemie und Pathobiochemie, Klinikum rechts der Isar, Technische Universität München, Ismaninger Straße 22, D-81675 München, Tel.: +49 (089) 4140-4759, Fax: +49 (089) 4140-4875, E-Mail: lippa@klinchem.med.tum.de

**Transplantations- und Transfusionsmedizin:** *Prof. Dr. med. habil. Michael Schmidt*, Oberarzt, Bereichsleiter im Spenderscreening, Leiter der Qualitätskontrolle *Prof. Dr. med. Michael Schmidt*, Institut Frankfurt am Main, Sandhofstr. 1, D-60528 Frankfurt, Tel.: +49 (069) 6782-241, Fax.: +49 (069) 6782-257, E-Mail: m.schmidt@blutspende.de

**ABSTRACTED/INDEXED IN** AGRICOLA (National Agricultural Library); Arts and Humanities; Bacteriology Abstracts (Microbiology Abstracts B); BIOBASE/CABS (Current Awareness in Biological Sciences); Biological Sciences Journals; Biotechnology and Bioengineering Abstracts; CAB Abstracts; Celdes; Cinahl; CNKI Scholar (China National Knowledge Infrastructure); CNPIEC; Deep Indexing: Science Journals; Deep Indexing: Technical Information; Discovery Service; EMBASE; EMCare; Engineering Research Database; Gale/Cengage - Academic One File; Global Health; Google Scholar; J-Gate; High Tech Research Database; Journal Citation Reports/Science Edition; Natural Sciences; Naviga (Softweco); Primo Central (ExLibris); PubsHub; Science Citation Index Expanded; SCImago (SJR); SCOPUS; Sociology; Summon (Serials Solutions/ProQuest); TDOne (TDNet); Technology; Technology Research Database; TEMA Technik und Management; TOC Premier; Ulrich's Periodicals Directory/ulrichsweb; WorldCat (OCLC).

*LaboratoriumsMedizin* is the official journal of the German United Society for Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (DGKL).

The publisher, together with the authors and editors, has taken great pains to ensure that all information presented in this work (programs, applications, amounts, dosages, etc.) reflects the standard of knowledge at the time of publication. Despite careful manuscript preparation and proof correction, errors can nevertheless occur. Authors, editors and publisher disclaim all responsibility for any errors or omissions or liability for the results obtained from use of the information, or parts thereof, contained in this work. The citation of registered names, trade names, trademarks, etc. in this work does not imply, even in the absence of a specific statement, that such names are exempt from laws and regulations protecting trademarks etc. and therefore free for general use.

ISSN 0342-3026 · e-ISSN1439-0477 · CODEN LABOD3

All information regarding notes for contributors, subscriptions, Open access, back volumes and orders is available online at [www.degruyter.com/labmed](http://www.degruyter.com/labmed)

**RESPONSIBLE EDITOR(S)** Prof. Dr. Ingolf Schimke, Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e.V., Alt-Moabit 96, D-10559 Berlin, Tel.: +49 (030) 39405415/+49 (030) 94892062, E-mail: [schimke@berlincures.de](mailto:schimke@berlincures.de)

**JOURNAL MANAGER** Heike Jahnke, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany, Tel.: +49 (0)30 260 05 - 220, Fax: +49 (0) 30 260 05 - 325, E-Mail: [jlm.editorial@degruyter.com](mailto:jlm.editorial@degruyter.com)

**RESPONSIBLE FOR ADVERTISEMENTS** Heiko Schulze, De Gruyter, Genthiner Straße 13, 10785 Berlin, Germany. Tel.: +49 (0)30 260 05-358, Fax: +49 (0)30 260 05-264, Email: [anzeigen@degruyter.com](mailto:anzeigen@degruyter.com)

© 2015 Walter de Gruyter GmbH, Berlin/Boston

**TYPESETTING** Compuscript Ltd., Shannon, Ireland

**PRINTING** Franz X. Stückle Druck und Verlag e.K., Ettenheim  
Printed in Germany

**COVER ILLUSTRATION** fließendes blut © Sebastian Kaulitzki. Permission to use the image on the cover granted by Folia LLC.

**DGKL MEMBERS** <http://www.dgkl.de/> - Mitglieder Login



## Contents

### Sonderausgabe: Aktuelle Diagnostik in der Hämatologie

Fachredakteure: Carl Thomas Nebe und Hanns-Georg Klein

#### Editorial

Thomas Nebe und Hanns-Georg Klein  
**Aktuelle Diagnostik in der Hämatologie — 263**

#### Hämatologie/Hematology

Redaktion: C.T. Nebe

Heinz Diem, Thomas Nebe und Peter Bettelheim  
**Stufendiagnostik zur Abklärung von krankhaften Veränderungen der Leukozyten — 267**  
Stepwise diagnostic procedure for the analysis of pathological changes of leukocytes

Jan Hastka und Georgia Metzgeroth  
**Rationale Anämieabklärung — 273**  
Rational diagnostic work-up of anemia

Ulrich Germing und Torsten Haferlach  
**Diagnostik von myelodysplastischen Syndromen (MDS) und akuten myeloischen Leukämien (AML) — 291**  
Diagnostic of myelodysplastic syndromes (MDS) and acute myeloid leukemia (AML)

Hans Michael Kvasnicka und Martin Griebshammer  
**Differenzialdiagnose *BCR-ABL1*-negativer myeloproliferativer Neoplasien — 301**  
Differential diagnosis of *BCR-ABL1*-negative myeloproliferative neoplasms

Berndt Zur  
**Hämoglobinvarianten – Pathomechanismus, Symptome und Diagnostik — 311**  
Hemoglobin variants – pathomechanism, symptoms and diagnosis

#### Molekulargenetische und zytogenetische Diagnostik/Molecular-Genetic and Cytogenetic Diagnostics

Redaktion: H.-G. Klein

Tanja Hinrichsen, Stefanie Kuehner and Marion Subklewe  
**An update of novel identified cytogenetic and molecular biomarkers in the laboratory diagnosis of hematological neoplasia — 325**

Update von neu identifizierten zytogenetischen und molekulargenetischen Biomarkern in der Diagnostik von hämatologischen Neoplasien

Birgit Busse, Maria-Fatima Tepedino, Wolfgang Rupperecht und Hanns-Georg Klein  
**Stufendiagnostik der Hämoglobinopathien — 335**  
Stepwise diagnostics of hemoglobinopathies

Fabian Hauck, Barbara Bangol, Mirzokhid Rakhmanov, Hanns-Georg Klein and Christoph Klein  
**Rational laboratory diagnostics of primary immunodeficiency disorders — 343**  
Rationelle Labordiagnostik von primären Immundefekterkrankungen