

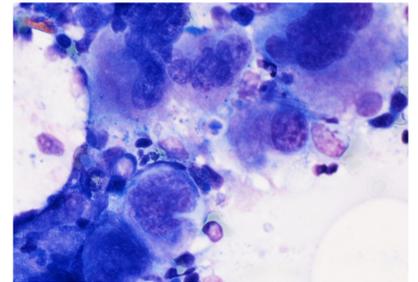
BCR-ABL1-negative myeloproliferative Neoplasien

Ausführliche Interpretation molekularer Resultate

Hintergrund

Myeloproliferative Neoplasien (MPN) werden auf der Grundlage der WHO / ICC-Klassifikation diagnostiziert. Bei Verdacht auf eine BCR-ABL1-negative MPN werden zunächst die klassischen Driver-Mutationen (MPN sequenzielle Testung) untersucht. Zusätzliche diagnostische und prognostische Erkenntnisse können durch Testung weiterer Gene (MPN-Panel) gewonnen werden. Wenn im peripheren Blut eine Eosinophilie vorliegt und reaktive Ursachen ausgeschlossen wurden, sollte überprüft werden, ob Genfusionen vorhanden sind.

**Befund in
< 5 Tagen**



Knochenmark-Aspirat

Molekulare Diagnostik

Analyse	Gene
Polycythaemia vera sequenzielle Testung (Blut)	JAK2 p.V617F → JAK2 Exon 12 Mutationen
MPN sequenzielle Testung (Blut)	JAK2 p.V617F → JAK2 Exon 12 Mutationen → CALR Exon 9 Mutationen → MPL pW515 Mutationen
MPN-Panel Mutationen (Knochenmark oder Blut bzw. DNA-Banking)	ASXL1, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, MPL, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
MPN / Eosinophilie Fusionen (NGS) (Knochenmark bzw. RNA-Banking)	PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, JAK2, ABL1

Vorteile

- Nachträgliche Verordnung bei initialer Anlage eines DNA- / RNA-Bankings möglich
- Dem Befund wird eine ausführliche Interpretation der nachgewiesenen Mutationen und Fusionstranskripte bezüglich klinischer, diagnostischer und prognostischer Relevanz hinzugefügt.
- Verbesserte Risikostratifizierung und Therapieentscheide

Methode

Next Generation Sequencing (NGS) aus Knochenmark oder Blut

Material

Knochenmark-Aspirat oder Blut: EDTA-Tube, lila (6)
 Knochenmark-Biopsie: Formaldehydtube, 4%, pH 7.4

Preis

Gemäss Analysenliste

Information Literatur auf Anfrage

PD Dr. med. Giuseppe Colucci, FMH Innere Medizin, Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Outer Corelab
 PD Dr. phil. II Christian Kalberer, Spezialist für Labormedizin FAMH, Stv. Leiter Outer Corelab
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Routinelabors
 Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularbiologie

Redaktion

Dr. med. Uta Deus, FMH Allgemeine Innere Medizin, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Stv. Leiterin Inner Corelab
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Routinelabors