

MDS — Molekulare Diagnostik für Klassifikation, Prognose und Therapieplanung

Hintergrund

Für die Klassifikation myelodysplastischer Neoplasien (MDS) gemäss WHO und ICC sind neben Morphologie und Blastenanteil auch zytogenetische und ausgewählte molekulargenetische Veränderungen von Bedeutung. Insbesondere pathogene Varianten in TP53 und SF3B1 sind für die Klassifikation relevant. Weitere pathogene Genveränderungen liefern wichtige diagnostische und prognostische Informationen und unterstützen die individuelle Therapieplanung. Auf Grundlage der aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisse und klinischen Anforderungen wurde das Untersuchungspanel erweitert. Die molekulargenetische Diagnostik ist sowohl aus Knochenmark als auch aus peripherem Blut möglich.



Molekulare Diagnostik

Analyse (Material)	Gene (zusätzliche Gene hervorgehoben)
MDS-Panel (Knochenmark oder Blut / DNA-Banking)	ANKRD26 , ASXL1, BCOR, BCORL1 , BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3 (TKD) , GATA1, GATA2 , IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6 , PRPF8 , PTPN11, RB1 , RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3 , SMC1A , SMC3 , SRSF2, STAG2, STAT3 , TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
Myeloische Fusionstranskripte (Knochenmark / RNA-Banking)	ABL1, ALK, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, EGFR, ETV6, FGFR1, FGFR2, FUS, HMGA2, JAK2, KMT2A (MLL), MECOM, MET, MLLT10, MLLT3, MYBL1, MYH11, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, TCF3, TFE3

Vorteile

- Umfassende Interpretation der molekularen Befunde hinsichtlich ihrer klinischen, diagnostischen und prognostischen Bedeutung
- Nachverordnung aus dem DNA- / RNA-Banking möglich
- Präzisere Risikostratifizierung als Grundlage für die individuelle Therapieplanung

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
DNA- / RNA-Banking aus Knochenmark oder Blut

Preis

Gemäss Analysenliste

Redaktion

Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Spezialistin für Labormedizin FAMH
Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH
PD Dr. phil. II Christian Kalberer, Spezialist für Labormedizin FAMH
→ viollier.ch/team