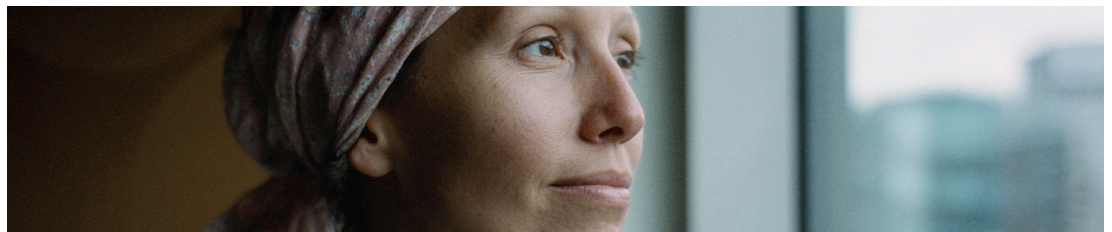


Erweiterte molekulare Diagnostik bei BCR-ABL1-negativen myeloproliferativen Neoplasien

Hintergrund

Die Diagnose myeloproliferativer Neoplasien (MPN) erfolgt gemäss WHO / ICC-Klassifikationen. Bei Verdacht auf eine BCR-ABL1-negative MPN werden zunächst die Gene JAK2, CALR und MPL untersucht. Das erweiterte MPN-Panel erfasst zusätzliche pathogene Varianten und unterstützt die diagnostische Einordnung und prognostische Risikostratifizierung. Die Analyse myeloischer Fusionstranskripte ermöglicht eine weiterführende diagnostische Differenzierung, unter anderem zum Ausschluss reaktiver Ursachen bei Eosinophilie im peripheren Blut.



Molekulare Diagnostik

Analyse (Material)	Gene (zusätzliche Gene hervorgehoben)
Polycythaemia vera (PV) 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 p.W515 Mutationen
MPN-Panel (Knochenmark oder Blut / DNA-Banking)	ASXL1, BCOR , CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETNK1 , EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS , MPL, NF1 , NPM1 , NRAS, PHF6 , PPM1D , PTPN11 , RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
MPN / Eosinophilie Fusionen (NGS) (Knochenmark / RNA-Banking)	PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, JAK2, ABL1

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. med. Giuseppe Colucci, FMH Innere Medizin, Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH

→ viollier.ch/team