

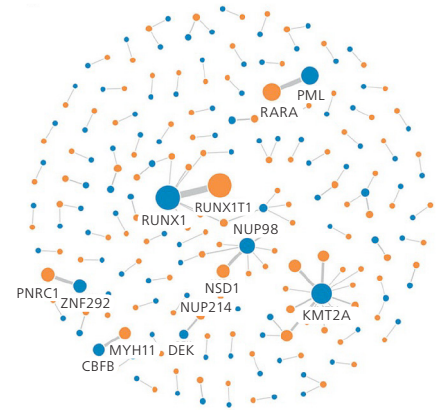
Fusionstranskripte myeloischer Neoplasien

Erweitertes molekulargenetisches Analysenspektrum

Hintergrund

In der WHO-Klassifikation 5. Ed. 2022 für hämatologische Tumoren beruht die definitive Diagnose myeloischer Neoplasien auf dem Nachweis von Fusionstranskripten oder Genmutationen. Die initiale Diagnose aufgrund der morphologischen Beurteilung wird deshalb oft angepasst, sobald die molekularen Analysen vorliegen. Fusionstranskripte werden mittels Next Generation Sequencing (NGS) nachgewiesen, als Ergänzung zum Nachweis chromosomaler Translokationen durch konventionelle Karyotyp-Untersuchungen.

**Definitive Diagnose
schnell gestellt**



Genfusionen bei AML-Patienten (n=539)
(Chen et al. Blood Cancer Journal, 2021)

Indikation und Verordnung

Erkrankung

Akute myeloische Leukämie
(> 20% Blasten in Blut oder Knochenmark)

Myelodysplastische Neoplasie (MDS)

Myeloproliferative Neoplasie (MPN)

Persistierende Eosinophilie

Indizierte molekulare Analytik

MDS-Panel Mutationen und Myeloische Fusionstranskripte
Zusätzlich: Karyotyp / Microarray für Deletionen

MDS-Panel Mutationen

MPN-Panel Mutationen, ggf. Myeloische Fusionstranskripte

MPN / Eosinophilie Fusionen

Interpretation

Genmutationen und Fusionstranskripte haben neben einer diagnostischen oft auch eine prognostische Bedeutung. Zudem sind einige Veränderungen therapierelevant. Mittels 'QIAGEN Clinical Insights Interpret One' wird dem Befund eine ausführliche Interpretation der nachgewiesenen Mutationen und Fusionstranskripte hinzugefügt.

Methode

Next Generation Sequencing: Resultat in 3 – 7 Arbeitstagen

Material

Knochenmark-Aspirat: EDTA-Tube, lila (6)
– DNA-Banking aus Knochenmark-Aspirat für Nachverordnung 'Mutationen'
– RNA-Banking aus Knochenmark-Aspirat für Nachverordnung 'Fusionstranskripte'

Knochenmark-Biopsie: Formaldehydtube, 4%, pH 7.4

Blut: EDTA-Tube, lila (6) möglich bei hohem Blastengehalt (> 10%)

Preis

Gemäss Analysenliste

Information Literatur auf Anfrage

PD Dr. phil. II Christian Kalberer, Spezialist für Labormedizin FAMH, Stv. Leiter Outer Corelab
Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularbiologie
PD Dr. med. Giuseppe Colucci, FMH Innere Medizin, Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Outer Corelab
Dr. med. Sophie Diebold Berger, FMH Pathologie, Zytopathologie, Leiterin Viollier Weintraub SA
PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Pathologie, Kandidat Molekularpathologie, Leiter Pathologie

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