

Akute Myeloische Leukämie (AML)

Genetik und Klinik

Akute myeloische Leukämien (AML) sind durch eine klonale Vermehrung von Myeloblasten gekennzeichnet. Eine AML kann in verschiedene Subtypen (FAB) eingeteilt werden, die oft mit spezifischen Chromosomenveränderungen einhergehen. Die Bestimmung des Karyotyps ist notwendig um die Erkrankung nach den Vorgaben der WHO zu klassifizieren. Häufige und prognostisch bedeutende chromosomale Veränderungen sind die Translokationen t(8;21) und t(15;17) (akute Promyelozytenleukämie), Inversionen bzw. Translokationen mit Beteiligung des CBFβ- (16q22) und des EVI1-Locus (3q26) sowie Rearrangements des MLL-Locus (11q23). Neben diesen strukturellen Veränderungen, die in der Chromosomenanalyse meistens sichtbar sind, finden sich auch rekurrent Aneuploidien und auf molekularer Ebene Mutationen (z.B. NPM1 und FLT3), welche insbesondere bei normalem Karyotyp von prognostischer Bedeutung sind.

Dienstleistung

Auftrag: Diagnose AML
Verlaufskontrolle AML

Fachbereich: Hämato-Onkologie

Methode:

- Konventionelle Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- FISH: DEK-NUP214 t(6;9), RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO) t(8;21), PML-RARA t(15;17), EVI1 (3q26), MLL (11q23), CBFβ (16q22), Monosomie/Deletion 5/5q, Monosomie/Deletion 7/7q, Trisomie 8, Deletion TP53 (17p13)
- Molekulargenetik: CEBPA, FLT3 ITD, FLT3 TKD, KIT, NPM1, NPM1 MRD, Fusionstranskripte MRD

Gen(e): CEBPA, FLT3, KIT, NPM1

Untersuchungsmaterial

Probe:

- Knochenmark für Chromosomenanalyse und FISH
- Blut (Molekulargenetik)

Probengefäss:

- Heparin-Röhrchen
- EDTA-Röhrchen nur für molekulargenetik

Menge: 5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich) **Dauer:** 4-14 Tage

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -