

Chronische Myeloische Leukämie (CML)

Genetik und Klinik

Die chronische myeloische Leukämie ist eine hämatopoetische Stammzell-Erkrankung. Charakteristisch ist das sogenannte Philadelphia-Chromosom, welches durch eine Translokation zwischen den Chromosomen Nr.9 und Nr. 22 entsteht. Diese Translokation t(9;22) führt zur Fusion der BCR-Sequenz mit dem ABL-Gen, was zu konstitutiven Aktivierung der BCR-ABL Tyrosinkinase führt. Die Erkrankung entwickelt sich in 3 Phasen: chronische Phase, Akzelerationsphase und Blastenkrise. Die Erkrankungs-Progression ist mit der Anhäufung von weiteren genetischen Abnormalitäten assoziiert. Der klinische Erfolg einer Imatinib Mesylat (STI571; Cleevec) Behandlung (Selektiver Inhibitor der BCR-ABL-Kinase-Aktivität) hängt stark von der Krankheitsprogression ab. 95 % der während der chronischen Phase behandelten Patienten erreichen eine komplette hämatologische Remission, 60% auch eine ausgeprägte zytogenetische Verbesserung. Patienten welche sich bereits in der Blastenkrise befinden, sprechen meist nicht oder nur kurzzeitig auf Imatinib an. Mutationen in der BCR-ABL-Kinasedomäne gelten als Hauptgrund für den Rückfall von Patienten, welche anfänglich eine gute Reaktion auf Imatinib zeigten.

Dienstleistung

Auftrag: Diagnose CML
Verlaufskontrolle CML

Fachbereich: Hämato-Onkologie

Methode: - Konventionelle Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- FISH: BCR-ABL t(9;22)
- Molekulargenetik: Mutationsanalyse

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: -