

## 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:** -