

Myelodysplastisches Syndrom (MDS)

Genetik und Klinik

Bei einem Myelodysplastischen Syndrom (MDS) ist die Hämatopoese beeinträchtigt. Die Erkrankung ist durch Zytopenie einer bis aller Zelllinien (Panzytopenie) und Dysplasien charakterisiert. Diese Zeichen können durch eine erhöhte Anzahl an Myeloblasten im peripheren Blut und/oder im Knochenmark begleitet werden. Die Abgrenzung zu anderen pathologischen Veränderungen des Knochenmarks kann sich mitunter schwierig gestalten. Die genetische Analyse kann die Diagnose MDS durch den Nachweis klonaler Aberrationen sichern. Zudem ist der Karyotyp für die Prognose des Krankheitsverlaufs bedeutsam (IPSS-Score). Einen aberranten Karyotyp findet man in etwa der Hälfte der de novo-MDS Fällen, bei den sekundären MDS weisen bis zu 80% der Patienten Chromosomenaberrationen auf. Die Bandbreite an chromosomalen Veränderungen ist sehr gross und variiert von einer isolierten Aberration bis zu einem komplexen Karyotyp (≥ 3 Aberrationen).

Dienstleistung

Auftrag: Diagnose MDS
Verlaufskontrolle MDS

Fachbereich: Hämato-Onkologie

Methode: - Konventionelle Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- FISH: EVI1 (3q26), Monosomie/Deletion 5/5q, Monosomie/Deletion 7/7q, Trisomie 8, Deletion TP53 (17p13), Deletion 20 (20q12), Y Verlust

Gen(e): -

Untersuchungsmaterial

Probe: Knochenmark

Probengefäss: Heparin-Röhrchen

Menge: 5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich)

Dauer: 4-14 Tage

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -