

Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

Genetik und Klinik

Unter den myeloproliferativen Neoplasien (MPN) wird eine Reihe von chronischen Erkrankungen der myeloischen Reihe zusammengefasst. Die als MPN-Subtyp geltende chronische myeloische Leukämie (CML) geht stets mit einem BCR-ABL Rearrangement einher. Bei 90-95% der Erkrankten ist die klassische Philadelphia-Translokation t(9;22) verantwortlich für das entstandene Fusionsgen, welches zu einer abnormen und hyperaktiven Tyrosinkinase führt. In den übrigen Fällen liegt entweder eine komplexe Translokation mit Beteiligung von weiteren Chromosomen vor oder das BCR-ABL-Rearrangement ist kryptisch bei zytogenetisch unauffälligen Chr. 9 und 22. FISH erlaubt die Detektion auch von kryptischen Rearrangements unabhängig der Grösse des Fusionsgens. Für einen Teil der BCR-ABL negativen MPN ist die somatisch erworbene Punktmutation JAK2 V617F bezeichnend. Diese Mutation liegt bei circa der Hälfte der Patienten mit einer **primären Myelofibrose (PMF)** oder einer **Essentiellen Thrombozythämie (ET)** vor. Bei **Polycythaemia vera (PV)** Erkrankungen lässt sich diese Punktmutation im Exon 14 der Janus Kinase 2 in 95% der Fälle detektieren. Bei negativem JAK2 V617F Mutationsstatus finden sich in seltenen Fällen auch Mutationen an anderen Stellen des JAK2-Gens (Exon 12-Mutationen) oder im MPL-Gen. Auch chromosomale Aberrationen werden beobachtet: 30% der PV- und PMF-Fälle weisen meist unbalanzierte Störungen auf und in seltenen Fällen findet man auch bei einer ET einen veränderten Karyotyp.

Dienstleistung

Auftrag: Diagnose MPN
Verlaufskontrolle MPN

Fachbereich: Hämato-Onkologie

Methode:

- Konventionelle Chromosomenanalyse (Karyotyp)
- FISH: BCR-ABL t(9;22) (CML), Trisomie 8, Trisomie 9, Deletion 13 (13q14), Deletion 20 (20q12)
- Molekulargenetik: JAK2 V617F, JAK2 Exon 12, MPL W515 (PV,ET,PMF), BCR-ABL (qualitativ), MRD BCR-ABL (quantitativ)

Gen(e): JAK2, MPL

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: -