

CEBPA

Genetik und Klinik

Der Nachweis von Translokationen wird als wichtigster unabhängiger Prognosefaktor bei der AML gewertet. Bei ca. 45% der Patienten jedoch finden sich keine Translokationen oder weitere cytogenetische Auffälligkeiten. Auch für diese Patientengruppen wurden in den vergangenen Jahren vermehrt Mutationen oder zytogenetisch nicht detektierbare Rearrangements publiziert, die zu einer Prognosefindung beitragen. Hier sind vor allem die Gene NPM1, FLT3, CEBPA und MLL zu nennen, für die distinkte, rekurrente Mutationen mit prognostischer Bedeutung beschrieben sind.

CEBPA, auch CAAT/enhancer binding protein genannt, gehört zur Gruppe der sogen. Leucine-zipper (bZIP) Transkriptionsfaktoren, die nach Dimerisierung und DNA-Bindung 2 Transaktivierungsdomänen aktivieren. Durch Regulation der Genexpression während der Myelopoese übt CEBPA eine wichtige Funktion für die Differenzierung hämatopoetischer Stammzellen aus. In Studien wurde bei Nachweis einer CEBPA-Mutation und gleichzeitigem Ausschluss einer FLT3-ITD-Mutation eine signifikant bessere Prognose für Patienten mit primärer AML postuliert.

Dienstleistung

Auftrag: CEBPA Mutationsstatus

Fachbereich: Hämato-Onkologie

Methode: Molekulargenetik: Mutationsanalyse

Gen(e): CEBPA

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut oder Knochenmark

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 5-10ml

Praktische Informationen

Zustellung: Postexpress oder Veloblitz (Stadt Zürich)

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: Extern Analyse