

MPL W515 (essentielle Thrombozythämie/primäre Myelofibrose)

Genetik und Klinik

Ca. 5% der Fälle mit ET (essentielle Thrombozythämie) und ca. 8% der Fälle mit PMF (primäre Myelofibrose) weisen eine Mutation im Exon 10 des MPL-Gens, in der Regel an Position p.W515, auf. Für die Position p.W515 sind vier Mutationen beschrieben, die entweder an der Position 515 zu einem Austausch von Tryptophan (W) zu Lysin (p.W515K), zu Leucin (p.W515L), zu Arginin (p.W515R) oder zu Alanin (p.W515A) führen.

Das MPL-Gen (auch CD110) ist der zelluläre, transmembranständige Thrombopoetin-Rezeptor, der den Liganden Thrombopoetin bindet und somit ein wichtiger Regulator der Megakaryocytopoese und Plättchen-Bildung ist.

Nach Bindung des Liganden Thrombopoetin an das MPL-Molekül erfolgen eine Dimerisierung des Rezeptors und eine Phosphorylierung der nachfolgenden JAK-, STAT-Signalkaskade. Eine Mutation an Position p.W515 beeinflusst das wichtige amphipatische Motif RWQFP, und führt zu einer permanenten Aktivierung des Thrombopoetin-Rezeptors und damit der nachgeordneten Signalmoleküle.

Dienstleistung

Auftrag: MPL Mutationsstatus

Fachbereich: Hämato-Onkologie

Methode: Molekulargenetik: Mutationsanalyse

Gen(e): MPL

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