

LEVIGARO

227 / 09.15

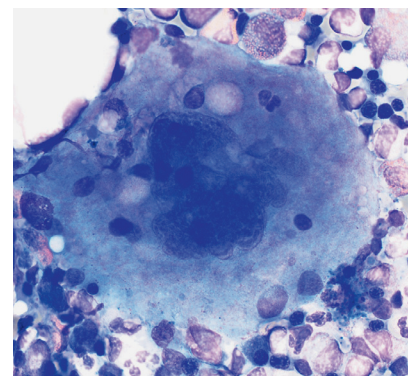
Praxisnahe Aktualität aus der Labormedizin
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

Über das Gen zur Diagnose Myeloproliferative Neoplasien abklären

Hintergrund

Direkt zur
Diagnose

Bei einer primären Erhöhung von Hämoglobin, Neutrophilen oder Thrombozyten handelt es sich um eine myeloproliferative Neoplasie (MPN). Die MPN weisen meist erworbene Mutationen auf. Diese molekularen Marker erlauben eine präzise Diagnostik der verschiedenen MPN und eine Einschätzung des Risikos z.B. für das Auftreten einer Thromboembolie oder einer Transformation in eine akute Leukämie. Bei BCR-ABL-negativen myeloproliferativen Neoplasien findet sich als häufigste Mutation die JAK2 V617F-Mutation, gefolgt von Calretikulin (CALR)- und MPL W515L/K/A/R-Mutationen.



Indikationen

- Unklare Polyglobulie, Thrombozytose bzw. Leukozytose mit Neutrophilie
- V.a. primäre Myelofibrose (PMF, z.B. bei unklarer Anämie oder Splenomegalie)

Diagnostik

Klinik	Primäre Abklärungen	Weitere Abklärungen	Diagnose
Polyglobulie	JAK2 V617F	JAK2 Exon 12 Mutationen	Polycythämia vera (PV)
Thrombozytose	JAK2 V617F BCR-ABL	1. CALR 2. MPL W515L/K/A/R	Essentielle Thrombozythämie (ET)
V.a. PMF	JAK2 V617F BCR-ABL	1. CALR 2. MPL W515L/K/A/R	Primäre Myelofibrose (PMF)
Leukozytose	BCR-ABL		Chronisch myeloische Leukämie (CML)

Ihre Vorteile

- Sequentielle Abklärung JAK2-, CALR- und MPL-Mutationen aus einer Probe möglich
 - Positive Resultate in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle
- PV: > 95 – 98% der Patienten sind Träger einer der JAK2-Mutationen
ET: > 77 – 90% der Patienten sind Träger der Mutation JAK2, CALR oder MPL
PMF: > 90% der Patienten sind Träger der Mutation JAK2, CALR oder MPL

Material

EDTA-Tube, lila (6)

Preise

CHF 368.–	BCR-ABL (quantitativ)
CHF 286.–	JAK2 V617F (quantitativ)
CHF 185.–*	JAK2 Exon 12 Mutationen
CHF 185.–*	CALR Exon 9
CHF 315.–*	MPL W515L/K/A/R
CHF 61.–	* zuzüglich DNA Extraktion (1x pro Auftrag)

Information

Literatur auf Anfrage
Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, FAMH Labormedizin, Leiter Corelab
Dr. med. Sabine Nann-Rütli, FMH Innere Medizin, Hämatologie, FAMH Labormedizin, Stv. Leiterin Corelab
PD Dr. med. Boris E. Schleiffenbaum, FMH Hämatologie, FAMH Labormedizin, Konsiliararzt Hämatologie
Dr. rer. nat. Henriette Kurth, FAMH Labormedizin, Stv. Leiterin Genetik / Molekularbiologie

Redaktion Dr. med. Dieter Burki, FAMH Labormedizin, Bereichsleiter Produktion West
contact@viollier.ch | www.viollier.ch