

Mutationsanalyse bei myeloischen Neoplasien mittels NGS

Sehr verehrte Frau Kollegin,
sehr geehrter Herr Kollege,

Karlsruhe, im Oktober 2023

dem molekulargenetischen Nachweis somatischer Mutationen kommt in den letzten Jahren eine zunehmende Bedeutung für die Diagnosestellung, Prognoseabschätzung und teilweise Therapieentscheidung bei myeloischen Neoplasien und deren Vorstufen zu.

Wir freuen uns, eine umfassende Paneldiagnostik auf somatische Mutationen bei myeloischen Neoplasien mittels Next Generation Sequencing ab sofort anbieten zu können. Das verwendete CE-IVDR-zertifizierte Verfahren erlaubt den Nachweis von Punktmutationen, Insertionen und Deletionen aus peripherenvenösem Blut und Knochenmarkblut mit einer Nachweisgrenze (LOD) von 1 % für Punktmutationen und 2 % für Insertionen/Deletionen. Die für die Risikoklassifikation der AML nach ELN relevanten Gene werden durch das Panel vollständig abgedeckt. Ebenso sind alle für die gebräuchlichen Prognosescores bei Myeloproliferativen Neoplasien relevanten Gene im Panel enthalten. Von den 31 für die Berechnung des IPSS-M bei MDS relevanten Genen werden aktuell 28 Gene durch das Panel abgedeckt. Die aktuell noch nicht enthaltenen, jedoch selten betroffenen Gene BCORL1, GNB1 und PPM1D werden zeitnah ergänzt.

Indikationen

Diagnosesicherung, Prognoseabschätzung und Therapieentscheidung bei myeloischen Neoplasien bzw. deren Vorstufen, u.a.

- Klonale Hämatopoese von unbestimmtem Potential (CHIP)
- Klonale Zytopenie unbestimmter Signifikanz (CCUS)
- Myelodysplastische Neoplasie
- Akute myeloische Leukämie
- Myeloproliferative Neoplasien
- MDS/MPN-Overlap-Syndrome (CMML u.a.)
- Systemische Mastozytose

Analysierte Gene:

ANKRD26, ASXL1, ATM, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KDM6A, KIT, KRAS, MLL, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PRPF8, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2.

Methode

Hybrid-Capture mit anschließender Illumina Hochdurchsatzsequenzierung (Next Generation Sequencing). Bioinformatische Auswertung mittels NGeneAnalySys Analysepipeline.

Material

- **1 separate EDTA-Vollblutmonovette (peripherenvenöses Blut oder Knochenmarkblut)**, mind. 2,7 ml, unzentrifugiert; Transport bei +4°C bis +25°C. Bitte keinesfalls einfrieren. Bitte **möglichst tagesgleich ins Labor** weiterleiten. Bitte beachten Sie, dass die Untersuchung aus Heparin-Blut **nicht** möglich ist.
- Eine unterschriebene Einwilligungserklärung für humangenetische Untersuchungen ist **nicht** erforderlich.



Beurteilung

Mutationen mit pathogenetischer Relevanz (Tier 1 und Tier 2) werden in einem schriftlichen Befund im PDF-Format berichtet. Der Befund enthält u.a. auch Angaben zur Allelfrequenz, zur Häufigkeit der jeweiligen Mutation bei myeloischen Neoplasien sowie eine prognostische Beurteilung nach dem aktuellen Wissensstand. Darüber hinaus werden Mutationen, die für die Berechnung von Prognosescores (z.B. IPSS-M) relevant sind, speziell gekennzeichnet.

Ihre Ansprechpartner

Technisch-methodische Fragen:

Herr Fabian Ripp: 0721 85000 – 104

Herr Dr. med. Bernhard Miller: 0721 85000 – 192

Medizinische Fragen:

Herr Dr. med. Nicolas Thornton: 0721 85000 – 296

Herr Dr. rer. nat. Peter Schranz: 0721 85000 – 162

Mit freundlichen Grüßen,

MVZ Labor PD Dr. Volkmann & Kollegen GbR

