

Stufendiagnostik für MDS/sek. AML, MPN, De novo AML, CMML, MDS/MPN, CLL

Bei der Stufendiagnostik werden, um Zeit und Ressourcen zu sparen, in der ersten Stufe zunächst eine Chromosomenbänderungsanalyse, ein FISH-Standardpanel und ggf. in einem ersten Schritt besonders relevante Mutationsanalysen (Standardpanel) durchgeführt. Sollten sich hier keine weiterführenden Befunde ergeben, erfolgt in einer zweiten Stufe die Mutationsanalyse eines Genpanels (siehe Seite 5) zum Nachweis der bei der jeweiligen Entität krankheitsrelevanten Mutationen. Hierbei ist es unser Bestreben, die jeweils kostengünstigste Form der Mutationsanalyse durchzuführen. Bleibt auch diese Analyse ohne weiterführenden Befund, kann als letzte Stufe noch eine SNP-Analyse angeschlossen werden. Vor jeder neuen diagnostischen Stufe werden wir mit Ihnen auf Wunsch Rücksprache halten.

Die Liste der in unserem Genpanel enthaltenen Gene sowie weitere Analysen unseres Portfolios finden Sie auf unserem Anforderungsschein. Sollten Sie eine solche, abgestufte Diagnostik wünschen, können Sie diese umseitig anfordern. Selbstverständlich ist es aber auch möglich, einzelne Parameter, Methoden oder auch Panels separat anzufordern. Auf Seite 4-6 finden Sie hierfür die entsprechenden Auswahlmöglichkeiten für die FISH- (Seite 4) und Mutations- (Seite 5-6) Analysen. Sollten Sie diesbezüglich eine weitergehende Beratung wünschen, können Sie uns gerne kontaktieren (Tel. 0551/39-8891).

Die in unserem Labor durchgeführte Stufendiagnostik können Sie der unten angegebenen Tabelle entnehmen. Aufgrund von neuen Entwicklungen und Erkenntnissen sind Anpassungen möglich

Tabelle 1: Vorschläge zur Stufendiagnostik

Stufe	MDS/ sek. AML	MPN	De novo AML	CMML	MDS/MPN – Overlap- syndrom	CLL
1	CBA + FISH-Panel	CBA + FISH-Panel + Mut.analyse Panel 1	CBA + FISH-Panel	CBA + FISH-Panel	CBA + FISH-Panel	CBA + FISH-Panel
2	NGS Panel (myeloisch)	NGS Panel (myeloisch)	NGS Panel (myeloisch)	NGS Panel (myeloisch)	NGS Panel (myeloisch)	Mut.analyse Panel 2
3	SNP-A	SNP-A	SNP-A	SNP-A	SNP-A	SNP-A

Legende:

CBA = Chromosomenbänderungsanalyse

FISH = Fluoreszenz in-situ Hybridisierung

NGS = Next Generation Sequencing

SNP-A = Single Nucleotide Polymorphism – Array (= molekulare Karyotypisierung, microarray-basierte Chromosomenanalyse)

Mutationsanalysen:

Panel 1: JAK2 Exon 14, CALR, MPL, JAK2 Exon 12 (MPN-Standardpanel)

Panel 2: NOTCH1, SF3B1, TP53, IgH-Klonalitätsanalyse