

Stufendiagnostik für MDS, AML, MPN, CMML, MDS/MPN, CLL, MM

Im Rahmen einer Stufendiagnostik erfolgt eine Abklärung entsprechend der jeweiligen Fragestellung/Diagnose/Verdachtsdiagnose unter Einsatz zytogenetischer und/oder molekulargenetischer Verfahren gemäß nationaler (z.B. Onkopedia) und internationaler Leitlinien der Fachgesellschaften und internationaler Klassifikationen (WHO 2022, ICC 2022). Hierbei beachten wir Wirtschaftlichkeit und Kosteneffizienz. Ggf. erfolgt eine gezielte Rücksprache mit dem Einsender/der Einsenderin.

Die Liste der in unserem myeloischen 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 3-6 finden Sie hierfür die entsprechenden Auswahlmöglichkeiten für die FISH- (Seite 3-4) und Mutations- (Seite 5-6) Analysen. Sollten Sie diesbezüglich eine weitergehende Beratung wünschen, können Sie uns gerne kontaktieren.

Generelle Regel für die Gerinnungshemmung der Proben: Zytogenetik: Heparin; Molekulargenetik: EDTA

Tabelle 1: Vorschläge zur Stufendiagnostik

Stufe	MDS	AML	MPN	CMML	MDS/MPN - Overlapsyndrom	CLL	MM
1	CBA + FISH (MDS-Panel)	CBA + FISH (AML-Panel)	CBA + FISH (MPN-Panel)	CBA + FISH (CMML-Panel)	CBA + FISH (MDS/MPN-Panel)	CBA + FISH (CLL-Panel)	CBA + FISH (MM-Panel)
	54-Gen-Panel	52-Gen-Panel	MPN-NGS-Panel (JAK2, CALR, MPL)	52-Gen-Panel	49-Gen-Panel	IGH (Klonalität) CLL-NGS-Panel	MM-NGS- Panel
	MLL-PTD*	Genfusions- screening					
	FLT3-ITD*	FLT3-ITD					
2	Keimbahnprädisposition**		ggf. BCR::ABL1 (PCR) 49-Gen-Panel	Keimbahnprädisposition**	Keimbahnprädisposition**	IGHV	-
3	-		Keimbahnprädisposition**	-	-	-	-

Legende:

CBA = Chromosomenbänderungsanalyse

FISH = Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung

NGS = Next Generation Sequencing

IGH = Klonalitätsnachweis

IGHV = IGHV-Mutationsstatus

* für die Berechnung des IPSS-M nach Bernard et al. (NEJM Evidence 2022)

Tabelle 2: Myeloisches NGS-Gen-Panel

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis)									
ABL1	CALR	CUX1	EZH2	HRAS	JAK3	MYD88	PPM1D	SETBP1	TP53
ASXL1	CBL	DNMT3A	FLT3	IDH1	KIT	NOTCH1	PTPN11	SF3B1	U2AF1
BCOR	CDKN2A	EPOR	GATA1	IDH2	KMT2A/MLL	NPM1	RAD21	SRSF2	WT1
BCORL1	CEBPA	ETNK1	GATA2	IKZF1	KRAS	NRAS	PDGFRA	STAG2	ZRSR2
BRAF	CSF3R	ETV6/TEL	GNAS	JAK2	MPL	PHF6	RUNX1	TET2	

52-Gen-Panel, Akute myeloische Leukämie (AML)

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis) + ANKRD26, DDX41, NF1 (WHO-konform)

54-Gen-Panel, Myelodysplastische Neoplasie (MDS)

49-Gen-Panel, myeloisch (Basis) + ANKRD26, DDX41, GNB1, NF1, PRPF8 (WHO- und IPSS-M-konform)

** Myeloische Neoplasien mit Keimbahnprädisposition, NGS-Panel, siehe Seite 5