

## Myeloproliferative Neoplasien (MPN) BCR-ABL, JAK2 und CALR-Gendiagnostik

Die Erhöhung von Hämoglobin, Neutrophilen oder Thrombozyten bei myeloproliferativen Neoplasien (MPN) wird meistens durch erworbene Mutationen verursacht. Die Untersuchung dieser molekularen Marker erlaubt eine genaue Diagnostik der verschiedenen MPN und eine Einschätzung des Risikos z.B. für das Auftreten einer Thromboembolie. Entscheidend für die Diagnostik ist der Mutationsstatus von BCR-ABL und JAK2 und CALR. Darüber hinaus ermöglicht die in regelmässigen Abständen durchgeführte quantitative Bestimmung von BCR-ABL das Therapiemonitoring.

NEU



Medizinische  
Genetik

### BCR-ABL

#### Philadelphia-Chromosom

- ▶ Bei über **95%** aller chronisch myeloischen Leukämien (CML)
- ▶ Therapieüberwachung: molekulares Ansprechen (Einteilung nach IS)
- ▶ Bei 30% der erwachsenen akuten lymphatischen Leukämien (ALL)

### JAK2

#### V617F-Mutation

- ▶ Bei 95% der Patienten mit Polycythaemia Vera (PV)
- ▶ Bei 50–60% der Patienten mit essentieller Thrombozythämie (ET) und primärer Myelofibrose (PMF)
- ▶ Genanalyse bei BCR-ABL negativen MPN (gemäss WHO)

### CALR

#### Calreticulin-Mutation

- ▶ Bei 70–80% der Patienten mit BCR-ABL und JAK2 negativer myeloproliferativer Neoplasie
- ▶ Bessere Prognose bei ET/PMF-Patienten mit CALR-Mutation als mit JAK2-Mutation

**Material:** 2x4.5 ml EDTA-Blut  
**Methode:** Realtime PCR

**Ansprechpartner:** Dr. Dieter von Au  
Dr. Ute Wiedemann

...und Ihre Partnerlabors