

3/2016

# Labormedizin Update

## NGS – Sequenzierung für maligne hämatologische Krankheiten

Neu steht der Diagnostischen Hämatologie ein Ion Torrent PGM Next Generation Sequencing (NGS) Gerät zur Verfügung. Als erster Schritt der Integration der NGS-Technik in die Routinediagnostik für Patienten mit einer malignen hämatologischen Erkrankung, wurde ein Gen-Panel für Mutationen bei Patienten mit akuter myeloischer Leukämie (AML) zusammengestellt.

### Das neue AML Mutationsscreening

Das neue AML-Mutationsscreening erfasst Mutationen in 19 Genen (siehe Tabelle), welche bei Patienten mit AML häufig vorkommen. Mehrere dieser Genmutationen sind wichtig als prognostische Marker, welche die Behandlung des AML-Patienten beeinflussen. Auch können Mutationen als sogenannte MRD-Marker (minimale residuale Krankheit) in der Verlaufskontrolle ein Rezidiv frühzeitig erkennen.

ASXL1	FLT3	KIT	RUNX1
BRAF	GATA2	KRAS	TET2
CBL	IDH1	NPM1	TP53
CEBPA	IDH2	NRAS	WT1
DNMT3A	JAK2	PTPN11	

Die durch NGS detektierten Mutationen, ergeben zusammen mit der Zytogenetik und weiteren Blutanalysen (Blutbild, Knochenmarkszytologie, Knochenmarkshistologie), eine integrative Risikobeurteilung, welche für die Therapieauswahl, sowie die Überwachung sehr wichtig ist.

#### Auskunft

Dr. Pontus Lundberg, PhD  
Fachliche Verantwortung  
Molekulare Diagnostik  
Diagnostische Hämatologie  
Tel. 061/556 5068

Verteiler  
Ärzte/Ärztinnen  
Externe Einsender

Februar 2016



6/2015

Mehr wissen. Alles geben.

Die NGS-Analyse empfiehlt sich bei der Erstdiagnose sowie bei den MRD-verdächtigen Verlaufskontrollen jeder akuten myeloischen Leukämie. Sie eignet sich auch für die Beurteilung einer Haarzelleukämie (BRAF-Genmutation). In einem separaten Panel werden auch TP53-Genmutationen untersucht, welche für die Risikostratifizierung von erstdiagnostizierten chronisch lymphatischen Leukämien (CLL) von Bedeutung sind.