

## Aktuelle Labordiagnostik

Oktober 2005

### Chronische myeloproliferative Erkrankungen (CMPE)

Die Differentialdiagnose der chronischen myeloproliferativen Erkrankungen (CMPE) kann wegen einer Reihe klinischer und hämatologischer Gemeinsamkeiten Probleme bereiten. Die vier wichtigsten Formen der CMPE sind die chronische myeloische Leukämie (CML), die Polycythaemia vera (PV), die chronische idiopathische Myelofibrose (CIMF) und die essentielle Thrombozythämie (ET). Das Vorliegen der Translokation t(9;22)(q34;q11) bzw. eines BCR/ABL-Rearrangements grenzt die CML eindeutig gegenüber den anderen Formen der CMPE ab. Bei den BCR/ABL-negativen CMPE liegen keine tumorspezifischen Chromosomenveränderungen entsprechend der jeweiligen Entität vor. Sie weisen aber –insbesondere PV und CIMF– zu einem hohen Prozentsatz klonale Chromosomenveränderungen auf. Entsprechend den diagnostischen Kriterien der WHO sollten cytogenetische Daten zur Klassifikation miteinbezogen werden.

#### Häufigkeit der Chromosomenveränderungen bei CMPE nach Bacher et al. Ann. Hematol. 84 (2005): 250-257

Diagnose <sup>a</sup>	Daten von Bacher et al. 2005 (n = Anzahl analysierter Patienten)	Literatur (n = Anzahl analysierter Patienten)	Literatur*
<b>PV</b>	35% (n=43)	33% (n=534)	Bench et al. 2001
<b>CIMF</b>	40% (n=52)	33% (n=397) 43% (n=42)	Bench et al. 2001
<b>ET</b>	3% (n=31)	Selten (n=86)	Sessarego et al. 1989
<b>HES</b>	7% (n=29)	12% (n=17)	Cools et al. 2003
<b>CMML, proliferative</b>	24% (n=97)	33% (n=120)	Groupe Francais de Cytogenetique Hematologique 1986

<sup>a</sup>entsprechend den WHO Kriterien (unklassifiziert: HES=idiopathisches hypereosinophiles Syndrom, MPS/MDS: CMML= chronisch myelomonozytäre Leukämie)

Neuerdings steht jetzt auch ein molekulargenetischer Marker zur Verfügung, da in einem hohen Prozentsatz bei Patienten mit einer PV, einer CIMF oder einer ET eine Mutation (V617F) im JAK2-Gen nachgewiesen werden konnte. Desweiteren wurde die Mutation zu einem geringeren Prozentsatz auch bei anderen BCR/ABL-negativen CMPE beschrieben.

#### Häufigkeiten der V617F-Mutation im JAK2-Gen bei CMPE

	PV	CIMF	ET
Baxter et al., Green, Lancet, 2005	97 %	50 %	57 %
Levine et al., Cancer Cell, 2005	74 %	35 %	33 %
James et al., Nature, 2005	89 %	43 %	43 %
Kralovics et al., NEJM, 2005	65 %	57 %	23 %
Jones et al., Blood, 2005	81 %	43 %	41 %

#### Material

2-5 ml Knochenmarkaspirat (NH<sub>4</sub>-Heparin, Monovette Sarstedt, blau):

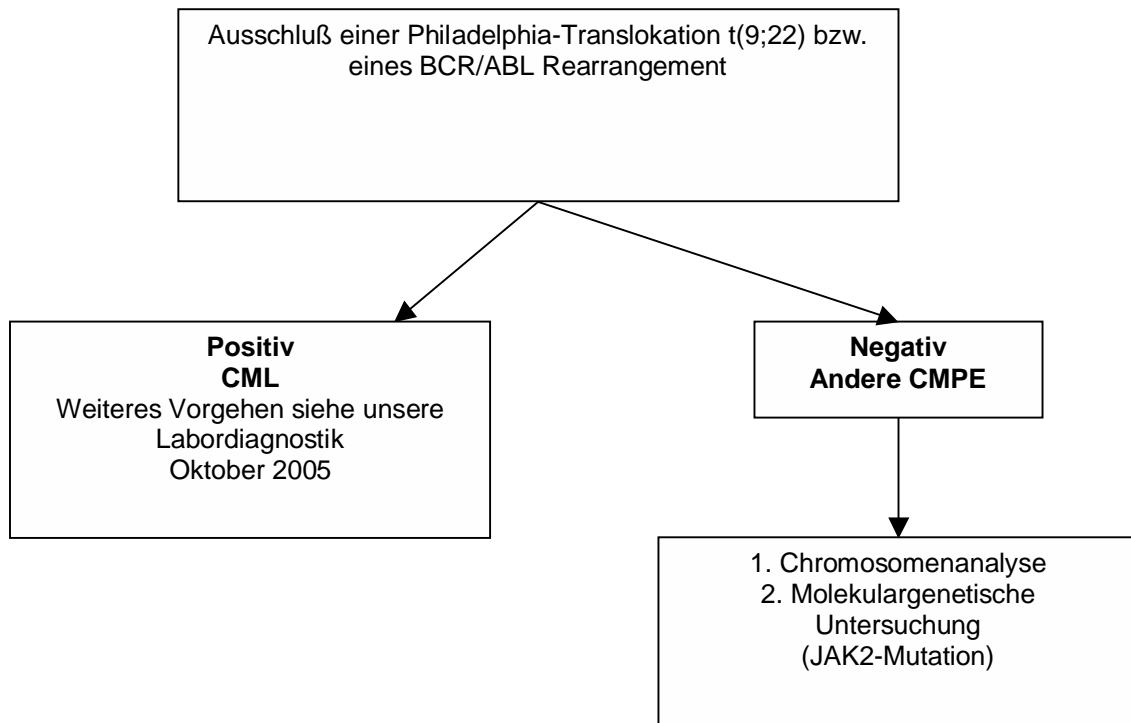
Chromosomenanalyse (Ausschluß/Nachweis klonaler Chromosomenveränderungen)\*

5 ml EDTA-Blut (Monovette Sarstedt, rot):

Molekulargenetik (Ausschluß/Nachweis der JAK2 V617F Mutation)\*

Da das Hauptziel der Initialdiagnostik die genaue Klassifizierung der Erkrankung, die Erfassung von Risiko- und Prognosefaktoren sowie die Charakterisierung des malignen Klon ist, empfehlen wir eine Chromosomenanalyse zum Ausschluß/Nachweis klonaler Chromosomenveränderungen und eine molekulargenetische Untersuchung zum Ausschluß/Nachweis der JAK2 V617F Mutation.

### CMPE : Empfohlene Vorgehensweise



*\*Bei entsprechender Indikation werden die Kosten dieser Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten **nicht** das Budget des einsendenden Arztes (Überweisungsschein mit Ausnahmeindikation 32010).*