



Essentielle Thrombozythämie (ET) und primäre Myelofibrose (PMF)

Calreticulin (*CALR*) - Gen: ein neuer diagnostischer und prognostischer molekulargenetischer Marker bei ET und PMF

Allgemeine Informationen

Bei ca. 50-60 % der Patienten mit essentieller Thrombozythämie (ET) oder mit primärer Myelofibrose (PMF) ist eine Mutation im *JAK2*-Gen nachweisbar. In weiteren 5-10 % der ET/PMF-Patienten liegt eine Mutation im *MPL*-Gen vor. Beide Mutationen treten immer exklusiv auf, d.h. sie sind nicht gemeinsam nachweisbar. Bei den verbleibenden 35-40 % der ET/PMF-Patienten ohne *JAK2*- oder *MPL*-Mutation fehlte bisher ein verlässlicher molekulargenetischer Marker.

Klinische Relevanz

Kürzlich wurden Veränderungen im *CALR*-Gen (Exon-9-Mutationen) nachgewiesen, in einem Gen, das für die Bildung des Proteins Calreticulin verantwortlich ist. *CALR*-Mutationen finden sich bei bis zu 88 % aller ET/PMF-Patienten, bei denen keine *JAK2*- oder *MPL*-Mutation nachgewiesen wurde. Man kann deshalb davon ausgehen, dass der *CALR*-Mutationsstatus für die Diagnosestellung einer ET/PMF in naher Zukunft in die WHO-Klassifikation miteinbezogen wird. In klinischen Studien konnte gezeigt werden, dass das Vorliegen einer *CALR*-Mutation von prognostischer Relevanz ist: Das Gesamtüberleben von ET/PMF-Patienten mit *CALR*-Mutationen war signifikant besser als bei ET/PMF-Patienten mit Mutationen im *JAK2*-Gen.

Material

2 ml EDTA-Blut oder 2 ml EDTA-Knochenmark

Literatur

- [1] Klampfl T, Gisslinger H, Harutyunyan AS, et al. Somatic mutations of calreticulin in myeloproliferative neoplasms. *N Engl J Med* 2013, 369(25):2379-90.
[2] Nangalia J, Massie CE, Baxter EJ, et al. Somatic *CALR* mutations in myeloproliferative neoplasms with nonmutated *JAK2*. *N Engl J Med* 2013, 369(25):2391-405.

Ansprechpartner

L. Kochan

Tel.: (040) 53805 851

Priv.-Doz. Dr. J. Jenderny

Tel.: (040) 53805 810

Hinweis

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