

Informationsbrief Nr.: 05 / 2017

Standort: Sekretariat

Pfad: QM-ZFD / Serviceprozesse / Informationsmanagement / Laborinformationen

Chemnitz, den 05.05.2017

Informationsbrief Nummer 05 / 2017

Wiedereinführung quantitative BCR-ABL Diagnostik

Sehr geehrte Damen und Herren,

bei über 90% der CML-Patienten liegt die spezifische Translokation $t(9;22(q34;q11))$ mit dem charakteristischen Philadelphia-Chromosom vor. Durch die Translokation wird das Gen der Abelson-Tyrosinkinase (ABL) von Chromosom 9 in die Breakpoint Cluster Region (BCR) des Chromosoms 22 übertragen. Das gebildete Fusionsprodukt kodiert ein Fusionsprotein mit konstitutiver Tyrosinkinaseaktivität. Das BCR-ABL-Fusionsprotein ist ursächlich für die maligne Transformation der betroffenen hämatopoetischen Stammzellen verantwortlich und findet sich auch bei 25% der Erwachsenen und 5% der Kinder mit einer ALL und bei etwa 2% der Patienten mit AML.

Durch unterschiedliche Bruchstellen in der BCR-Region entstehen verschiedene Fusionstranskripte. Der BCR-ABL qPCR –Test dient zum Nachweis der BCR-ABL-Haupttranskripte b2a2 (40% der Fälle) und b3a2 (55% der Fälle) und eignet sich nur für CML-/ALL-Patienten, bei denen eines dieser Transkripte nachgewiesen wurde. Der Nachweis beruht auf der Isolierung der RNA, Umschreibung in c-DNA und der spezifischen Amplifikation des BCR-ABL-Fusionsgens sowie des ABL-Kontrollgens in einer Real-time Polymerasekettenreaktion (qPCR). Das Ergebnis erlaubt die Quantifizierung der Fusionstranskripte (relativer BCR-ABL-Anteil) zur Einschätzung des Grads des molekularen Ansprechens und zur Verlaufskontrolle der minimalen Resterkrankung.

Gemäß nationaler und internationaler Leitlinien wird ein Kalibrator zur Konvertierung der Ergebnisse auf die Internationale Skala (IS-Scale) genutzt. Hierdurch ist eine Standardisierung und eine Vergleichbarkeit der quantitativen PCR-Ergebnisse zwischen verschiedenen Laboren gewährleistet.

Benötigtes Material: mindestens 5 ml EDTA-Blut oder EDTA-Knochenmark

Stabilität: Versand innerhalb von 24 Stunden an das Labor (Raumtemperatur),
Innerhalb von 48 h nach Abnahme muss zur Gewährleistung einer ausreichenden Probenqualität die Asservierung im Labor erfolgen. Daher ist die Annahme von Proben, die freitags nach 15 Uhr im Labor eintreffen nur nach Rücksprache möglich.

Methode: RNA-Extraktion, c-DNA Herstellung, quantitative Real-time PCR mit Kalibration nach internationalen Standard

Anforderungsschein Molekulargenetik: Quantitative Tests: BCR-ABL (MMR)

Dauer der Untersuchung: 1- 2 Wochen

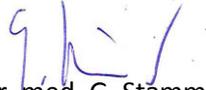
Ansprechpartner für Rückfragen:

Dr. A. Hauburger

Tel.: (0371) 333 34523

E-Mail: a.hauburger@laborchemnitz.de

Mit freundlichen Grüßen



Dr. med. G. Stamminger
Med. Geschäftsführerin



Dr. rer. nat. A. Hauburger
Abteilungsleiterin Molekularbiologie