



## Fachinformation – Labordiagnostik PML-RARA Diagnostik

Die akute Promyelozytenleukämie (APL, AML M3) ist eine rasch progrediente, hochmaligne Erkrankung und gehört zu den myeloischen Neoplasien. Bei über der Hälfte der Patienten bestehen ausgeprägte Gerinnungsstörungen mit einem hohen Risiko für lebensgefährliche intrazerebrale Blutungen sowie Blutungen in Haut und Schleimhäuten, Gastrointestinaltrakt und Lunge. Daher ist das Krankheitsbild der APL als hämatologischer Notfall anzusehen, der umgehend einer diagnostischen Abklärung und ohne Verzögerung der Einleitung spezifischer Therapiemaßnahmen bedarf.

Die leukämischen Blasten haben eine charakteristische Morphologie (Auerstäbchenbündel, Faggots). Diagnostisch beweisend ist allerdings der Nachweis der APL-spezifischen **Chromosomentranslokation t(15;17) (q22;q21) bzw. des Fusionsgens PML/RARA**. Diese Translokation findet auf der Ebene der myeloischen Progenitorzellen statt. Das Fusionsprotein bindet mit höherer Affinität an die Ziel-DNA und blockiert dadurch die normale granulozytäre Differenzierung. Selten werden andere molekulare Varianten wie u.a. RARA-FIP1L1, RARA-IRF2BP2, RARA-ZBTB16 etc. vorgefunden.

Ein Therapiedurchbruch gelang durch den Einsatz von All-trans-Retinsäure (ATRA), so dass Remissionsraten von 80 bis 90% und Langzeitüberlebensraten von über 75% möglich sind. Damit weist die APL innerhalb der verschiedenen AML-Subgruppen die höchste Heilungsrate bzw. günstigste Prognose auf.

### Diagnostik im Labor Koblenz

Zum Ausschluss DD Erstdiagnose bzw. zur Verlaufskontrolle einer APL bietet Ihnen das Labor Koblenz eine umfangreiche Diagnostik an: Diese umfasst den PCR-Nachweis von typischen PML-RARA-Transkripten (BCR1, BCR2 und BCR3) sowie die Identifikation von atypischen RARA-Rearrangements mittels FISH- und NGS-Diagnostik.

### Probenmaterial:

10 ml peripheres Blut und/oder 3 ml Knochenmark bei normaler Zellularität. Als Antikoagulans kann sowohl EDTA als auch Heparin verwendet werden.

Herzliche Grüße

**Ihr Labor Koblenz**

### Ihre Ansprechpartner bei Rückfragen:

Dr. rer nat. Katja Sabel-Diehl

Tel.: +49 261 30405-871

E-Mail: k.sabel-diehl@labor-koblenz.de

Dr. rer nat. Nadine Samel

Tel.: +49 261 30405-422

E-Mail: n.samel@labor-koblenz.de

### Quellenhinweise / Weiterführende Literatur:

- Leitlinien Onkopedia: Akute Promyelozyten Leukämie (APL), Stand Januar 2018

Stand: Mai 2020 | QM-DD-056

Seite 1 von 1