



## Fachinformation – Labordiagnostik Next Generation Sequencing (NGS) – Myeloid Panel

### Diagnostische Molekulargenetik nach dem aktuellen Stand von Wissenschaft und Technik



#### Molekulargenetische hämatoonkologische Diagnostik

Die genetische Revolution hat mit der Methode Next-Generation Sequencing (NGS) längst die Routinediagnostik erreicht und verändert entsprechend Diagnose und Behandlung von Erkrankungen.

Aufgrund der hohen Sensitivität von 1-3 % Mutationslast sowie der massiven Parallelisierbarkeit der Sequenzierung wird ermöglicht, dass gleich mehrere krankheitsrelevante Gene in einem Ansatz (Genpanel) analysiert werden.

Insbesondere im Bereich der Hämatoonkologie macht sich diese rasante Entwicklung bemerkbar, da derzeit immer mehr Mutationen oder Genfusionen beschrieben werden, die beispielsweise bei einer akuten myeloischen Leukämie (AML) einerseits einen wesentlichen Beitrag zur Diagnosesicherung bzw. Klassifizierung (z.B. NPM1-, RUNX1-, in-frame bZIP CEBPA-Mutation, PM-L::RARA, RUNX1::RUNX1T1-, CBFβ::MYH11-Translokation) leisten und andererseits einen erheblichen Einfluss auf Therapie und Risikostratifikation (u.a. NPM1, FLT3, CEBPA, RUNX1, ASXL1, DNMT3A und TP53)

der jeweiligen Erkrankung ausüben.<sup>1</sup>

#### NGS im Labor Koblenz

Zurzeit wird die Diagnostik im Labor Koblenz mittels Next-Generation-Sequencing im Bereich der Hämatonkologie kontinuierlich ausgebaut.

Basierend auf Leitlinienempfehlungen bieten wir aktuell ein Genpanel an, welches hämatologische Neoplasien wie die akute Leukämie, das myelodysplastische Syndrom und myeloproliferative Neoplasien abdecken wird.

Da eine Zusammenarbeit mit der Abteilung für Zytologie und Durchflusszytometrie besteht, haben Sie selbstverständlich auch die Möglichkeit, neoplasiespezifisch eine individuelle Auswahl an zu untersuchenden Genen eines Panels in Auftrag zu geben.

#### Probenmaterial:

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

#### Ihr Ansprechpartner bei Rückfragen:

Dr. rer. nat. Dipl.-Biol. N. Samel  
Tel.: +49 261 30 405-292  
E-Mail: n.samel@labor-koblenz.com

Dr. rer. nat. Dipl.- Biol. K. Sabel-Diehl  
Tel.: +49 261 30 405-871  
E-Mail: k.sabel-diehl@labor-koblenz.com

#### Quellenhinweise / Weiterführende Literatur:

1. Leitlinie der DGHO: Akute Myeloische Leukämie/MDS

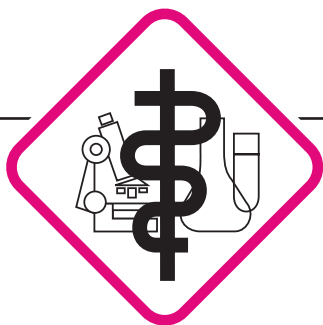


## Gene (z.T. Hotspotregionen)

ABL1, ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KRAS, MPL, MYD88, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PRPF8, PTPN11, RB1, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

## Translokationen

Gen	Fusionspartner
KMT2A	ABI1, ABI2, ACACA, ACER1, ACTN4, ADARB2, AFF1, AFF3, AFF4, APBB1IP, ARHGAP26, ARHGEF12, ARHGEF17, ATG16L2, BTBD18, c11orf88, CASC5, CASP8AP2, CBL, CDK6, CEP170B, CREBBP, CT45A2, DAB2IP, DCP1A, DCPS, ELL, ENAH, EP300, EPS15, FLNA, FNBP1, FOXO3, FOXO4, FRYL, GAS7, GMPS, GPHN, KIAA1524, LASP1, LPP, MAML2, MAPRE1, MEF2C, MLLT1, MLLT10, MLLT11, MLLT3, MLLT4, MLLT6, MYH11, MYO18A, MYO1F, NCKIPSD, NEBL, NKAIN2, NRIP3, NUP98, PDS5A, PICALM, RABGAP1L, RNF115, RPS3, SARNP, SEPT11, SEPT2, SEPT5, SEPT6, SEPT9, SH3GL1, SMAP1, SORBS2, TECR, TET1, TIRAP, TOP3A, USP2, UVRAG, ZFYVE19
BRAF	AGAP3, AGK, AGTRAP, AKAP9, AP3B1, ARMC10, ATG7, BCL2L11, BTF3L4, C7orf73, CCDC91, CCNY, CDC27, CEP89, CLCN6, CUL1, CUX1, DYNC1I2, EPS15, FAM114A2, FAM131B, FCHSD1, GATM, GHR, GNAI1, GTF2I, HERPUD1, KCTD7, KDM7A, KIAA1549, KLHL7, LSM12, LSM14A, MACF1, MAD1L1, MKRN1, MYRIP, MZT1, NUB1, NUDCD3, PAPSS1, PLIN3, RAD18, RBMS3, RNF130, RP2, SLC12A7, SLC45A3, SND1, SOX6, STRN3, TANK, TAX1BP1, TMEM178B, TMPRSS2, TRIM24, TRIM4, UBN2, ZC3HAV1, ZKSCAN5, ZSCAN30
ETV6	ABL1, ABL2, ACSL6, ANLN, ARNT, ATP2B1, CDX2, CHIC2, DUSP16, FGFR3, FLT3, FRK, GOT1, INO80D, ITPR2, JAK2, LRP6, LYN, MECOM, MN1, NCOA2, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PER1, PRDM16, PTPRR, RUNX1, SYK
ABL1	BCR, CABIN1, EML1, FOXP1, INPP5D, PRDM12, RALGPS1, RANBP2, RCSD1, SFPQ, SNX2, SPECC1L, ZMIZ1
RARA	ADAMTS17, BCOR, FIP1L1, IRF2BP2, NABP1, NPM1, NUMA1, PRKAR1A, STAT5B, TBL1XR1, ZBTB16
RUNX1	AFF3, CBFA2T2, CBFA2T3, CEP76, CLCA2, EVX1, KIAA1549L, LPXN, MACROD1, MECOM, MRPS6, NOL4L, PRDM16, PRDX4, RPL22, RUNX1T1, SH3D19, TRPS1, USP16, USP42, YTHDF2, ZFPM2, ZNF687
PDGFRB	ATF7IP, BIN2, CAPRIN1, CCDC6, CCDC88C, CEP85L, CPSF6, DTD1, EBF1, ERC1, GIT2, GOLGA4, GOLGB1, HIP1, KANK1, MPRIP, MYO18A, NDE1, NIN, PDE4DIP, PRKG2, RABEP1, SART3, SPECC1, TNIP1, TP53BP1, TPM3, TRIP11, WDR48, ZEB2
JAK2	ATF7IP, BCR, BICD2, EBF1, OFD1, PAX5, PCM1, PPFIBP1, SEC31A, SPAG9, SSBP2, STRN3, TERF2, TPM3, TPR
FGFR1	ADAM32, BAG4, BCR, CNTRL, CPSF6, CUX1, ERVK3_1, FGFR10P, FGFR10P2, FN1, HOOK3, LRRFIP1, MYO18A, RANBP2, SQSTM1, TACC1, TPR, TRIM24, WHSC1L1, ZMYM2
PDGFRA	BCR, CDK5RAP2, FIP1L1, FOXP1, KDR, KIF5B, SCAF11, STRN, TNKS2
MYH11	CBFB
TCF3	HLF, PBX1, TFPT, ZNF384
MLLT10	DDX3X, HNRNPH1, NAP1L1, NUP98, PICALM
NUP214	ABL1, BRAF, DEK, XKR3, SET



Gen	Fusionspartner
CREBBP	KAT6A, KAT6B
HMGA2	FHIT, LPP, RAD51B
RBM15	MKL1
TFE3	GRIPAP1, SFPQ
ALK	MROH2B
BCL2	AFF3
CCND1	FSTL3
FGFR2	CCDC6
FUS	DDIT3
MECOM	PSMD2
MET	KIF5B
MLLT3	PAX5
MYBL1	C8orf34
NTRK3	COX5A
EGFR	EGFR