

骨髓增殖性肿瘤 (MPN) 基因检测

■ 项目简介

骨髓增殖性肿瘤 (myeloproliferative neoplasm, MPN) 是分化相对成熟的一系列或多系骨髓细胞克隆性增殖所致的一组肿瘤性疾病。2016 年的 WHO 修订中增加了分子指标在病种 (类型) 定义中的分量和诊断中的权重。目前, JAK2、MPL 和 CALR 突变与真性红细胞增多症 (PV)、特发性血小板增多症 (ET) 和原发性骨髓纤维化 (PMF) 的鉴别诊断有关, 且携带有 CALR 突变的 ET 和 PMF 患者与 JAK2 V617F 突变患者相比, 其平均年龄更低、栓塞风险更小、总生存期更长; CSF3R 作为新增基因, 其突变与慢性中性粒细胞白血病 (CNL) 有着高度特异性。随着分子研究的深入, ASXL1、RUNX1 等预后相关基因逐渐受到重视, 多基因突变研究在三阴性 MPN 患者 (JAK2/CALR/MPL 三个基因都是阴性) 中尤为重要, ASXL1、EZH2、TET2、IDH1、IDH2、SRSF2、SF3B1 等基因突变被指南推荐用于 ET 和 prePMF 的确诊和预后评估, 为其生存差异的探索提供分子依据。因此, 对患者开展系列基因检测对 MPN 的诊断、预后和个体化治疗具有十分重要的指导作用。

■ 基因列表

临床基因 (19)	JAK2	MPL	CALR	CSF3R	ASXL1
	KIT	SETBP1	SH2B3	SRSF2	TET2
	U2AF1	IDH1	IDH2	EZH2	CBL
科研热点基因 (4)	DNMT3A	IKZF1	TP53	SF3B1	
	EGFR	FAM46C	CSF1R	CBLC	

■ 检测意义

对初诊患者进行预后分层和对疾病危重程度进行分类, 鉴别更容易转化成白血病的患者。

■ 适用人群

1. 骨髓增殖性肿瘤（MPN）初诊患者。
2. 复发难治患者接受检测后也可获益。
 - ① 全套突变热点检测以排查病因。
 - ② 制定更为有效合理的治疗方案。
 - ③ 监控亚克隆低频突变，作为治疗方案的决策支持依据，预防复发或疾病亚型转变。
 - ④ 靶向药物相关及耐药位点检测。

■ 样本要求

样本类型	收取标准	保存 / 运输
血液	游离 DNA（cfDNA）专用采血管采集外周血（> 5mL）	游离 DNA（cfDNA）专用采血管，室外温度在 4-26℃ 范围内，可常温送检。（夏季加冰袋）
骨髓	EDTA 抗凝管，2-3mL。 AML、MDS 样本只收取骨髓。	EDTA 抗凝管，4℃ 保存运输。

备注：如能采集骨髓，应尽量使用骨髓。

■ 检测方法

探针捕获法建库，二代高通量测序结合生物信息学分析。

■ 服务流程



检测周期为 **6-10 天**