

# 急性髓细胞白血病 (AML) 基因检测

## ■ 项目简介

急性髓系白血病 (acute myelocytic leukemia, AML) 包括所有非淋巴细胞来源的急性白血病，是造血系统的髓系原始细胞克隆性恶性增殖性疾病，具有高度异质性，病因和发病机制非常复杂，但绝大多数是环境因素与细胞的遗传物质相互作用引起的。目前对它的治疗仍以化疗为主，但有 70% 左右获得缓解的患者最终复发并演变为难治性白血病，导致治疗失败。

近年世界卫生组织 (WHO) 组织了 100 多位国际著名血液病理学家、临床及相关专家，综合细胞形态学、免疫标记、细胞基因学及临床特征和各种研究成果，制定了 AML 的分型，包括 t(15;17), t(8;21), nv(16)-t(16;16), t(6;9), inv(3)-t(3;3), MLL fusion genes, CEBPA or NPM1 等。近年来还有据染色体 - 剪切体组合、TP53 基因突变、IDH2 R172 基因突变等新的分型。因此，对患者开展系列基因检测对 AML 的诊断、分型和个体化治疗具有重要的指导作用。

## ■ 基因列表

临床基因 (16)	CEBPA	NPM1	FLT3-1TD	FLT3-TKD	KIT
	DNMT3A	TET2	WT1	ASXL1	RUXN1
	IDH1	IDH2	MLL	PHF6	TP53
	KRAS	NRAS			
	CREBBP	ETV6	EZH2	ABCB1	AKT3
	AMER1	APC	BCOR	BCORL1	CACNA1E
科研热点基因 (42)	CBL	CDKN24	CRLF2	CSF1R	CUX1
	DIS3	DNAH9	EGFR	ERG	FAM46C
	GSTP1	HRAS	JAK1	KDM6A	KMT2C
	KMT3A	MAP2K4	MLH1	NF2	NQO1
	NTRK1	NTRK2	PTPN11	RAD21	SETBP1
	SMAD4	SMC1A	SMC3	STAG2	STAT5B
	TPMT	U2AF1			

## ■ 检测意义

围绕 AML 进行全面的基因突变检测，为临床提供初诊患者预后分层的依据，预后差异因素的提示、靶向用药相关位点信息以及后续辅助监测患者疾病进展情况的工具。

## ■ 适用人群

1. 急性髓细胞白血病（AML）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**