

骨髓增生异常综合征 (MDS) 基因检测

■ 项目简介

骨髓增生异常综合征 (myelodysplastic syndromes, MDS) 是起源于造血干细胞的一组异质性髓系克隆性疾病，特点是髓系细胞分化及发育异常，表现为无效造血、难治性血细胞减少、造血功能衰竭，高风险向急性髓系白血病 (AML) 转化。

MDS 的发生发展是一个复杂的、多因素作用的过程，具有很大的异质性。研究发现某些基因突变与 MDS 的发生、发展密切相关，越来越多的证据支持基因突变能作为分子生物标志来评估预后。近年来随着研究的深入，表观遗传学相关突变、剪切因子类突变等被证实在 MDS 的发生发展中起着重要的作用。此外还有越来越多的研究证实，某些常见种类的基因突变对 MDS 分型、预后及生存产生影响。因此，对患者开展系列基因检测对 MDS 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)	CBL	JAK2	NRAS	KRAS	PTPH11
	SETBP1	SF3B1	SRSF2	TET2	ETV6
	DNMT3A	IDH1	IDH2	EZH2	RUNX1
	ASXL1	TP53	U2AF1	ZRSR2	
	ATRX	BCOR	BCORL2	BRAF	CDKN2A
科研热点基因 (24)	CEBPA	CREBBP	CSF3R	CUX1	CNAH9
	FLT3	GATA2	GNAS	KDM6A	KIT
	MPL	NPM1	PHF6	PTEN	RAD21
	SH2B3	STAG2	TERC	WT1	

■ 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. 骨髓增生异常综合征（MDS）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

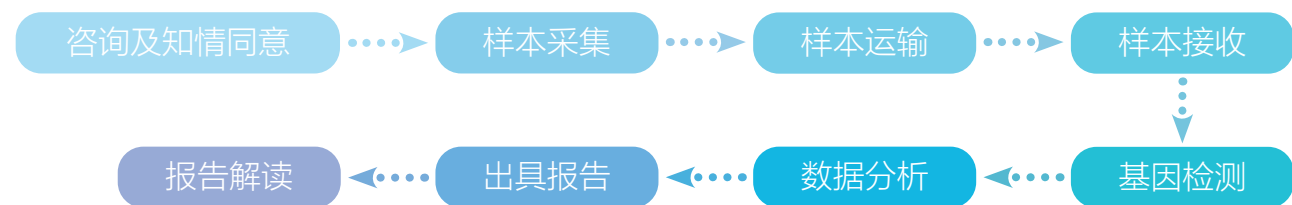
样本类型	收取标准	保存 / 运输
血液	游离 DNA (cfDNA) 专用采血管采集外周血 (> 5mL)	游离 DNA (cfDNA) 专用采血管，室外温度在4-26℃范围内，可常温送检。(夏季加冰袋)
骨髓	EDTA 抗凝管，2-3mL。 AML、MDS 样本只收取骨髓。	EDTA 抗凝管，4℃保存运输。

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**