

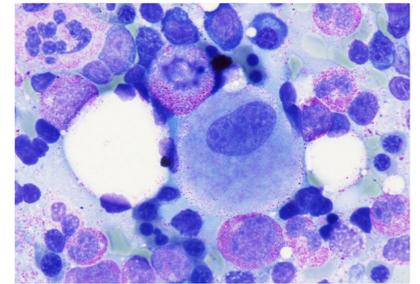
## Néoplasies myélodysplasiques (SMD)

### Interprétation détaillée des résultats moléculaires

#### Contexte

Résultat en  
< 5 jours

Pour la classification des néoplasies myélodysplasiques (SMD) selon l'OMS / ICC, outre la proportion de blastes dans la moelle osseuse et la cytogénétique, les mutations des gènes TP53 et SF3B1 sont particulièrement pertinentes. Avec d'autres mutations et transcrits de fusion, elles fournissent des informations importantes pour l'évaluation pronostique de la maladie. L'analyse est possible, en fonction de la situation, à partir de la moelle osseuse ou du sang.



Aspiration médullaire

#### Diagnostic moléculaire

Analyse	Gènes
SMD Panel Mutations (moelle osseuse ou sang resp. DNA Banking)	ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
Transcrits de fusion myéloïde (moelle osseuse ou RNA Banking)	ABL1, ALK, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, EGFR, ETV6, FGFR1, FGFR2, FUS, HMGA2, JAK2, KMT2A (MLL), MECOM, MET, MLLT10, MLLT3, MYBL1, MYH11, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, TCF3, TFE3

#### Avantages

- Possibilité de rajout d'analyses lors de la création initiale d'un DNA / RNA Banking
- Une interprétation détaillée des mutations détectées et des transcrits de fusion en termes de pertinence clinique, diagnostique et pronostique est ajoutée au résultat.
- Amélioration de la stratification des risques et des décisions thérapeutiques

#### Méthode

Next Generation Sequencing (NGS) à partir de la moelle osseuse ou du sang

#### Matériel

Aspiration médullaire ou sang : tube EDTA, lilas (6)  
 Biopsie médullaire : tube avec formaldéhyde, 4 %, pH 7.4

#### Prix

Selon la Liste des analyses

#### Information Littérature sur demande

PD Dr méd. Giuseppe Colucci, FMH Médecine interne, Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, resp. Outer Corelab  
 PD Dr phil. II Christian Kalberer, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Outer Corelab  
 Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, resp. du département Laboratoires de routine  
 Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Biologie moléculaire

#### Rédaction

Dr méd. Uta Deus, FMH Médecine interne générale, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Inner Corelab  
 Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, resp. du département Laboratoires de routine