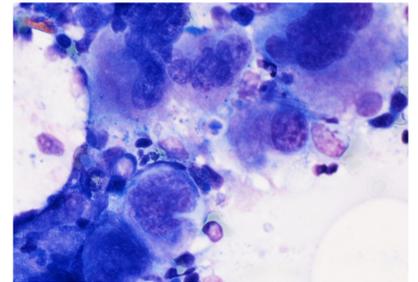


Néoplasies myéloprolifératives BCR-ABL1 négatives Interprétation détaillée des résultats moléculaires

Contexte

Les néoplasies myéloprolifératives (NMP) sont diagnostiquées sur la base de la classification OMS / ICC. En cas de suspicion de NMP BCR-ABL1 négative, on examine d'abord les mutations classiques du driver (test séquentiel NMP). Des informations diagnostiques et pronostiques supplémentaires peuvent être obtenues en testant d'autres gènes (NMP Panel). Si une éosinophilie est présente dans le sang périphérique et que des causes réactives ont été exclues, il convient de vérifier s'il y a des fusions de gènes.

Résultat en
< 5 jours



Aspiration médullaire

Diagnostic moléculaire

Analyse	Gène
Polycythaemia vera Test séquentiel (sang)	JAK2 p.V617F → JAK2 Exon 12 Mutations
NMP Test séquentiel (sang)	JAK2 p.V617F → JAK2 Exon 12 Mutations → CALR Exon 9 Mutations → MPL pW515 Mutations
NMP Panel Mutations (moelle osseuse ou sang resp. DNA Banking)	ASXL1, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, MPL, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
NMP / Eosinophilie Fusions (NGS) (moelle osseuse resp. RNA Banking)	PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, JAK2, ABL1

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