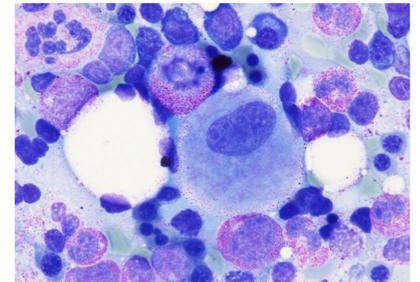


## Neoplasie mielodisplastiche (MDS)

### Interpretazione dettagliata dei risultati molecolari

#### Contesto

Per la classificazione delle neoplasie mielodisplastiche (MDS) secondo l'OMS / ICC, oltre alla percentuale di blasti nel midollo osseo e alla citogenetica, sono particolarmente rilevanti le mutazioni nei geni TP53 e SF3B1. Insieme ad altre mutazioni e trascritti di fusione, forniscono informazioni importanti per la valutazione prognostica della malattia. A seconda della situazione, è possibile effettuare analisi dal midollo osseo o dal sangue.



Aspirato midollare

Risultati in  
< 5 giorni

#### Diagnostica molecolare

Analisi	Geni
MDS Pannello Mutazioni (midollo osseo o sangue o banca del DNA)	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
Trascritti di fusione mieloide (midollo osseo o banca del RNA)	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

#### Vantaggi

- Aggiunta d'analisi possibile in caso di creazione iniziale di una banca DNA / RNA
- I risultati sono accompagnati da un'interpretazione dettagliata in termini di rilevanza clinica, diagnostica e prognostica delle mutazioni e dei trascritti di fusione rilevati.
- Miglioramento della stratificazione del rischio e delle decisioni terapeutiche

#### Metodo

Next Generation Sequencing (NGS) da midollo osseo o sangue

#### Materiale

Aspirato midollare o sangue: provetta EDTA, lilla (6)  
 Biopsia osteomidollare: provetta di formaldeide, 4%, pH 7,4

#### Prezzo

Secondo elenco delle analisi

#### Informazioni Letteratura su richiesta

PD Dr. med. Giuseppe Colucci, FMH medicina interna, ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Outer Corelab  
 PD Dr. phil. Il Christian Kalberer, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Outer Corelab  
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine  
 Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Biologia molecolare

#### Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Inner Corelab  
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine