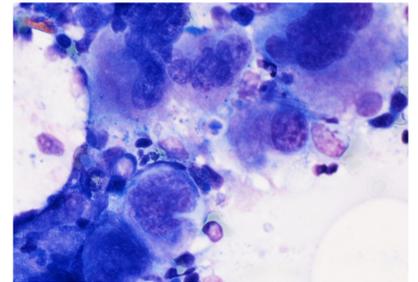


Neoplasie mieloproliferative BCR-ABL1-negative Interpretazione dettagliata dei risultati molecolari

Contesto

Risultati in
< 5 giorni

Le neoplasie mieloproliferative (MPN) sono diagnosticate sulla base della classificazione OMS / ICC. Se si sospetta una MPN BCR-ABL1-negativa, vengono analizzate per prime le mutazioni driver classiche (MPN Test sequenziale). Ulteriori risultati diagnostici e prognostici possono essere ottenuti analizzando altri geni (MPN Pannello). Se un'eosinofilia è presente nel sangue periferico e sono state escluse cause reattive, è necessario verificare la presenza di fusioni geniche.



Aspirato midollare

Diagnostica molecolare

Analisi	Geni
Policitemia vera Test sequenziale (sangue)	JAK2 p.V617F → JAK2 Exon 12 Mutazioni
MPN Test sequenziale (sangue)	JAK2 p.V617F → JAK2 Exon 12 Mutazioni → CALR Exon 9 Mutazioni → MPL pW515 Mutazioni
MPN Pannello Mutazioni (midollo osseo o sangue o banca del DNA)	ASXL1, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, MPL, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
MPN / Eosinofilia Fusioni (NGS) (midollo osseo o banca dell'RNA)	PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, JAK2, ABL1

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