

SMD — diagnostic moléculaire pour la classification, le pronostic et la planification du traitement

Contexte

Pour la classification des néoplasies myélodysplasiques (SMD) selon les critères de l'OMS et de l'ICC, outre la morphologie et la proportion de blastes, les modifications cytogénétiques et certaines modifications génétiques moléculaires sont également importantes. Les variants pathogènes de TP53 et SF3B1, en particulier, sont pertinents pour la classification. D'autres modifications génétiques pathogènes fournissent des informations diagnostiques et pronostiques importantes et facilitent la planification individuelle du traitement. Le panel d'analyses a été élargi sur la base des connaissances scientifiques actuelles et des exigences cliniques. Le diagnostic de génétique moléculaire se fait aussi bien à partir de la moelle osseuse que du sang périphérique.



Diagnostic moléculaire

Analyse (matériel)	Gènes (gènes supplémentaires mis en évidence)
SMD Panel (moelle osseuse ou sang / Banking DNA)	ANKRD26 , ASXL1, BCOR, BCORL1 , BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DNMT3A, ETV6, EZH2, FLT3 (TKD) , GATA1, GATA2 , IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6 , PRPF8 , PTPN11, RB1 , RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3 , SMC1A , SMC3 , SRSF2, STAG2, STAT3 , TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2
Transcrits de fusion myéloïdes (moelle osseuse / Banking 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

Avantages

- Interprétation complète des rapports moléculaires en termes d'importance clinique, diagnostique et pronostique
- Possibilité de rajout d'analyses à partir du Banking DNA / RNA
- Stratification plus précise des risques comme base de la planification individuelle du traitement

Méthode

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

Matériel

Aspiration médullaire ou sang : Tube EDTA, lilas (6)
Ponction médullaire : Tube avec formaldéhyde, 4 %, pH 7.4
Banking DNA / RNA à partir de la moelle osseuse ou du sang

Prix

Selon la Liste des analyses

Rédaction

Dr sc. nat. Andrea Salzmann, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire
Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire
PD Dr phil. II Christian Kalberer, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire
→ viollier.ch/team