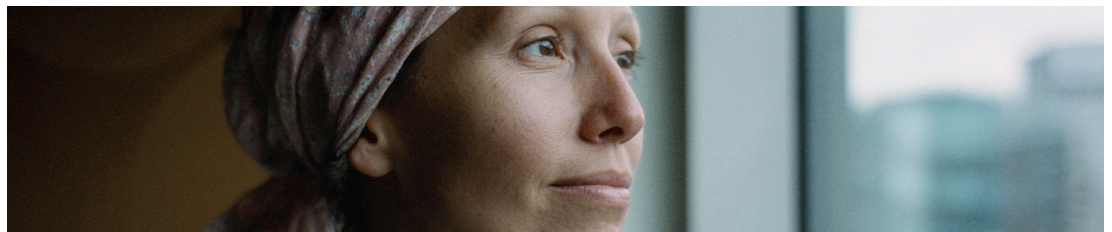


Diagnostic moléculaire élargi dans les néoplasies myéloprolifératives BCR-ABL1 négatif

Contexte

Le diagnostic des néoplasies myéloprolifératives (NMP) se fait selon les critères de classification de l'OMS et de l'ICC. En cas de suspicion de NMP BCR-ABL1 négatif, on procède dans un premier temps à l'analyse des gènes JAK2, CALR et MPL. Le panel NMP étendu comprend des variants pathogènes supplémentaires et soutient la classification diagnostique et la stratification pronostique des risques. L'analyse des transcrits de fusion myéloïdes permet une différenciation diagnostique plus approfondie, permettant entre autres d'exclure les causes réactionnelles en cas d'éosinophilie dans le sang périphérique.



Diagnostic moléculaire

Analyse (matériel)	Gènes (gènes supplémentaires mis en évidence)
Polycythemia vera (PV) 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 p.W515 Mutations
NMP Panel (moelle osseuse ou sang / Banking DNA)	ASXL1, BCOR , CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETNK1 , EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS , MPL, NF1 , NPM1 , NRAS, PHF6 , PPM1D , PTPN11 , RUNX1, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
NMP / Eosinophilie Fusions (NGS) (moelle osseuse / Banking RNA)	PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, JAK2, ABL1

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 ponction médullaire 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 méd. Giuseppe Colucci, FMH Médecine interne, hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire
→ viollier.ch/team