

MDS — Diagnostica molecolare per la classificazione, la prognosi e la pianificazione terapeutica

Premessa

Per la classificazione delle neoplasie mielodisplastiche (MDS) secondo l'OMS e l'ICC, oltre alla morfologia e alla percentuale di blasti, sono importanti anche le alterazioni citogenetiche e alcune alterazioni molecolari selezionate. In particolare, le varianti patogene di TP53 e SF3B1 sono rilevanti ai fini della classificazione. Altre alterazioni genetiche patogene forniscono importanti informazioni diagnostiche e prognostiche e supportano la pianificazione terapeutica individuale. Sulla base delle attuali conoscenze scientifiche e delle esigenze cliniche, il pannello di analisi è stato ampliato. La diagnostica molecolare può essere eseguita su midollo osseo o sangue periferico.



Diagnostica molecolare

Analisi (materiale)	Geni (geni supplementari evidenziati)
Pannello MDS (midollo osseo o sangue / DNA-Banking)	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
Trascritti di fusione mieloide (midollo osseo / RNA-Banking)	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

- Interpretazione completa dei referti molecolari in relazione alla loro rilevanza clinica, diagnostica e prognostica
- Possibilità di richiedere l'aggiunta d'analisi a partire dal DNA- / RNA-Banking
- Stratificazione del rischio più precisa come base per la pianificazione terapeutica individuale

Metodo

Next Generation Sequencing (NGS) su midollo osseo o sangue

Materiale

Aspirato osteomidollare o sangue: provetta EDTA, lilla (6)
Biopsia osteomidollare: barattolo con formalina, 4%, pH 7.4
DNA- / RNA-Banking da midollo osseo o sangue

Prezzo

Secondo elenco delle analisi

Redazione

Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Specialista FAMH in medicina di laboratorio
Dr. phil. II Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio
PD Dr. phil. II Christian Kalberer, Specialista FAMH in medicina di laboratorio
→ viollier.ch/team