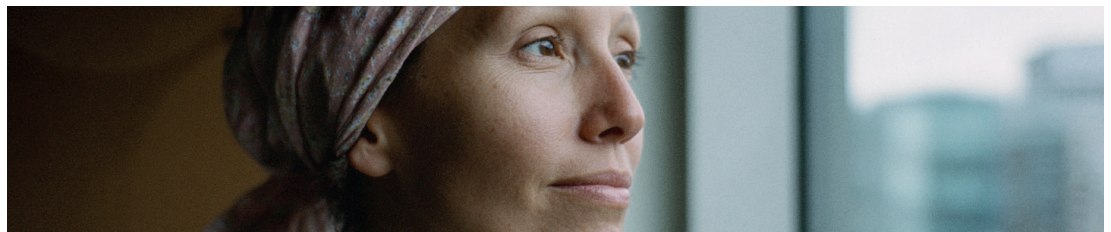


Diagnostica molecolare estesa nelle neoplasie mieloproliferative BCR-ABL1-negative

Premessa

La diagnosi delle neoplasie mieloproliferative (MPN) viene effettuata secondo le classificazioni OMS / ICC. In caso di sospetto di una MPN BCR-ABL1-negativa, vengono innanzitutto analizzati i geni JAK2, CALR e MPL. Il pannello MPN esteso rileva ulteriori varianti patogene e supporta la classificazione diagnostica e la stratificazione prognostica del rischio. L'analisi dei trascritti di fusione mieloide consente un'ulteriore differenziazione diagnostica, tra l'altro per escludere cause reattive in caso di eosinofilia nel sangue periferico.



Diagnostica molecolare

Analisi (materiale)	Geni (geni supplementari evidenziati)
Policitemia vera (PV) 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 p.W515 Mutazioni
Pannello MPN (midollo osseo o sangue / DNA-Banking)	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
MPN / Eosinofilia Fusioni (NGS) (midollo osseo / RNA-Banking)	PDGFRA, PDGFRB, FGFR1, JAK2, ABL1

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 midollare o sangue: provetta EDTA, lilla (6)
Biopsia osteomidollare: barattolo con formalina, 4%, pH 7.4
DNA- / RNA-Banking da aspirato di 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. med. Giuseppe Colucci, FMH medicina interna, ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio
→ viollier.ch/team