

LEVIGARO

L'attualità medica dal punto di vista del Suo laboratorio

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna

Dominic Viollier, lic. oec. HSG

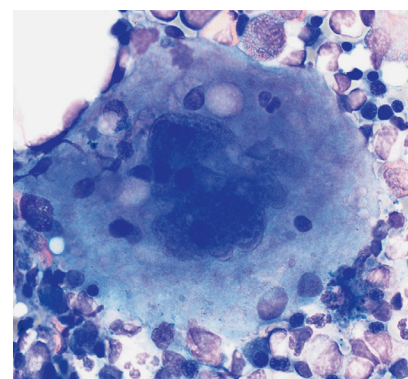
Dal gene alla diagnosi

Accertamenti di neoplasie mieloproliferative

Contesto

**Dritti alla
diagnosi**

Un'elevazione primaria dell'emoglobina, dei neutrofili o dei trombociti indica una neoplasia mieloproliferativa (MPN). Le MPN mostrano per lo più delle mutazioni acquisite. I marcatori molecolari permettono una diagnosi accurata delle differenti MPN ed una valutazione del rischio p.es. per l'insorgere di una tromboembolia o di una trasformazione in una leucemia acuta. In caso di neoplasie mieloproliferative BCR-ABL-negative si osserva quale mutazione più frequente la V617F su JAK2, seguita da quelle della Calreticulina (CALR) e della MPL W515L/K/A/R.



Indicazioni

- Poliglobulie non chiare, trombocitosi risp. leucocitosi con neutrofilia
- Sospetto di mielofibrosi primaria (MPF), p.es. non chiara anemia o splenomegalia

Diagnostica

Clinica	Accertamenti primari	Ulteriori accertamenti	Diagnosi
Poliglobulia	JAK2 V617F	JAK2 mutazioni sull'esone 12	Policitemia vera (PV)
Trombocitosi	JAK2 V617F BCR-ABL	1. CALR 2. MPL W515L/K/A/R	Trombocitemia essenziale (ET)
Sospetto di MPF	JAK2 V617F BCR-ABL	1. CALR 2. MPL W515L/K/A/R	Mielofibrosi primaria (MPF)
Leucocitosi	BCR-ABL		Leucemia mieloide cronica (CML)

I Suoi vantaggi

- Chiarimento sequenziale delle mutazioni su JAK2, CALR e MPL, possibile da un solo campione di materiale
 - Risultati positivi nella maggior parte dei casi
- PV: > 95 – 98% dei pazienti sono portatori di una delle mutazioni su JAK2
ET: > 77 – 90% dei pazienti sono portatori di una mutazione su JAK2, CALR o MPL
MPF: > 90% dei pazienti sono portatori di una mutazione su JAK2, CALR o MPL

Materiale

Provetta EDTA, lilla (6)

Prezzi

CHF 368.–	BCR-ABL (quantitativo)
CHF 286.–	JAK2 V617F (quantitativo)
CHF 185.–*	JAK2 mutazioni sull'esone 12
CHF 185.–*	CALR esone 9
CHF 315.–*	MPL W515L/K/A/R
CHF 61.–	* in aggiunta estrazione del DNA (1x per richiesta)

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Corelab

Dr. med. Sabine Nann-Rütti, FMH in medicina interna, ematologia, FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Corelab

PD Dr. med. Boris E. Schleiffenbaum, FMH in ematologia, FAMH in medicina di laboratorio, medico consulente per l'ematologia

Dr. phil. Il Henriette Kurth, FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Genetica / Biologia molecolare

Redazione Dr. med. Dieter Burki, FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione Ovest
contact@viollier.ch | www.viollier.ch