

Accertamento delle sindromi mielodisplastiche (SMD) Nuovi standard per diagnosi e prognosi

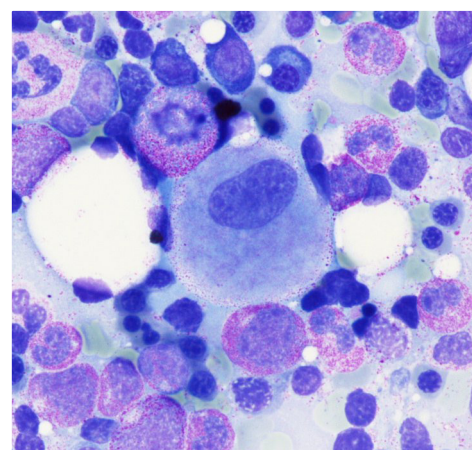
Contesto

In presenza di neoplasie ematologiche, fra cui le sindromi mielodisplastiche (SMD) e la leucemia mielomonocitica cronica (LMMC), la messa in evidenza di mutazioni acquisite è utile, dal punto di vista diagnostico, nelle seguenti situazioni non chiare:

**Diagnostica
ottimizzata
in < 7 giorni**

- Atipie morfologiche di basso grado
- Quota normale di mieloblasti
- Mancanza di anomalie citogenetiche

Le mutazioni identificate permettono inoltre una valutazione prognostica del rischio.



Aspirato midollare

Diagnostica

Pannello SMD ASXL1, BCOR, BRAF, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DNMT3A, ETV6, EZH2, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

Pannello LMMC ASXL1, CALR, CBL, DNMT3A, EZH2, KRAS, JAK2 V617F, MPL, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, TET2, U2AF1

Vantaggi

- Nel 90% dei pazienti con SMD almeno una mutazione è rilevabile.
- Le mutazioni possono essere richieste anche individualmente, p.es. la mutazione SF3B1 diagnosticamente di rilievo nel caso di sospetta SMD con sideroblasti ad anello o TET2, SRF1 e ASXL1 in caso di sospetta LMMC.
- Risultato entro 1 settimana

Materiale

Midollo: provetta EDTA, lilla (6)

Prezzo

CHF 2'569.50 Pannello SMD
CHF 2'141.25 Pannello LMMC
CHF 428.25 Mutazioni singole

Informazioni Letteratura su richiesta

Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione centrale
PD Dr. med. Boris E. Schleiffenbaum, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, medico consulente per l'ematologia
PD Dr. phil. Il Christian Kalberer, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Outer Corelab
Dr. phil. Il Henriette Kurth, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Patologia molecolare

Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH in medicina interna generale, Candidata specialista FAMH in medicina di laboratorio, Produzione centrale
Dr. med. Maurice Redondo, FMH in ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Produzione centrale