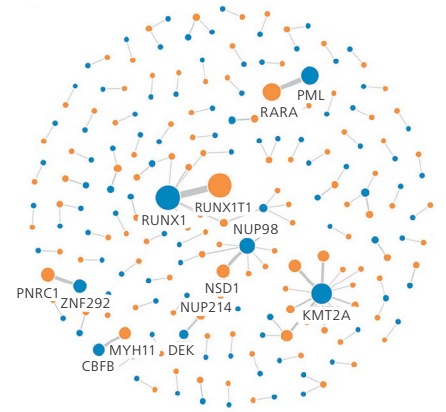


Transcrits de fusion des néoplasies myéloïdes Spectre d'analyses élargi en génétique moléculaire

Contexte

Dans la 5^e édition de 2022 de la classification de l'OMS pour les tumeurs hématologiques, le diagnostic définitif des néoplasies myéloïdes repose sur la détection de transcrits de fusion ou de mutations génétiques. Le diagnostic initial, basé sur l'évaluation morphologique, est donc souvent adapté dès que des analyses moléculaires sont disponibles. Les transcrits de fusion sont détectés par Next Generation Sequencing (NGS), en complément de la détection des translocations chromosomiques par des examens conventionnels du caryotype.

Diagnostic définitif
rapidement posé



Fusion des gènes chez des patients LMA (n=539)
(Chen et al. Blood Cancer Journal, 2021)

Indication et prescription

Maladie

Leucémie myéloïde aiguë (> 20 % de blastes dans le sang ou dans la moelle osseuse)

Néoplasie myélodysplasique (SMD)

Néoplasie myéloproliférative (NMP)

Eosinophilie persistante

Analyses moléculaires indiquées

Panel SMD Mutations et transcrits de fusion myéloïde
En supplément : caryotype / microarray pour les délétions

Panel SMD Mutations

Panel NMP Mutations, le cas échéant transcrits de fusion myéloïde

NMP / Eosinophilie Fusions

Interprétation

Les mutations génétiques et les transcrits de fusion ont souvent, outre une signification diagnostique, aussi une signification pronostique. De plus, certaines mutations sont importantes pour le traitement. Une interprétation détaillée des mutations et des transcrits de fusion détectés est ajoutée aux résultats à l'aide du logiciel 'QIAGEN Clinical Insights Interpret One'.

Méthode

Next Generation Sequencing : résultat en 3 à 7 jours ouvrables

Matériel

Aspiration médullaire : Tube EDTA, lilas (6)

– Banque de DNA de l'aspiration médullaire pour la prescription ultérieure 'Mutations'

– Banque de RNA de l'aspiration médullaire pour la prescription ultérieure 'Transcrits de fusion'

Ponction médullaire : Tube avec formaldéhyde, 4 %, pH 7.4

Sang : Tube EDTA, lilas (6) possible en cas de forte teneur en blastes (> 10 %)

Prix

Selon la Liste des analyses

Information Littérature sur demande

PD Dr phil. II Christian Kalberer, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Outer Corelab

Dr rer. nat. Henriette Kurth, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable Biologie moléculaire

PD Dr méd. Giuseppe Colucci, FMH Médecine interne, Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, resp. Outer Corelab

Dr méd. Sophie Diebold Berger, FMH Pathologie, Cytopathologie, responsable Viollier Weintraub SA

PD Dr méd. Andreas Zettl, FMH Pathologie, responsable Pathologie

Rédaction

Dr méd. Uta Deus, FMH Médecine interne générale, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, responsable adj. Inner Corelab

Dr méd. Maurice Redondo, FMH Hématologie, Spécialiste FAMH en médecine de laboratoire, resp. du département Laboratoires de routine