

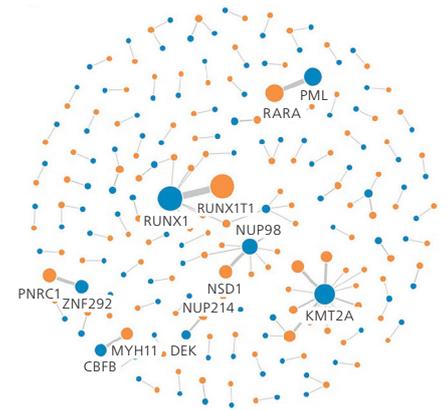
Trascritti di fusione delle neoplasie mieloidi

Ampliamento dello spettro di analisi di genetica molecolare

Contesto

Nella classificazione dei tumori ematologici dell'OMS 5a edizione 2022, la diagnosi definitiva delle neoplasie mieloidi si basa sul rilevamento di trascritti di fusione o mutazioni geniche. La diagnosi iniziale basata sulla valutazione morfologica viene quindi spesso modificata non appena sono disponibili le analisi molecolari. I trascritti di fusione vengono rilevati mediante Next Generation Sequencing (NGS), come complemento alla rilevazione delle traslocazioni cromosomiche mediante l'esame convenzionale del cariotipo.

**Diagnosi definitiva
posta rapidamente**



*Fusioni geniche in pazienti con AML (n=539)
(Chen et al. Blood Cancer Journal, 2021)*

Indicazione e prescrizione

Malattia

Leucemia mieloide acuta
(> 20% di blasti nel sangue o nel midollo osseo)

Neoplasia mielodisplastica (SMD)

Neoplasia mieloproliferativa (MPN)

Eosinofilia persistente

Analisi molecolare indicata

SMD Panel Mutazioni e trascritti di fusioni mieloidi
Inoltre: cariotipo / microarray per le delezioni

SMD Panel Mutazioni

MPN Panel Mutazioni, eventualmente trascritti di fusione mieloidi

Fusioni MPN / Eosinofilia

Interpretazione

Le mutazioni geniche e i trascritti di fusione hanno spesso un significato prognostico oltre che diagnostico. Alcune modificazioni sono rilevanti anche per la terapia. Utilizzando 'QIAGEN Clinical Insights Interpret One', ai risultati viene aggiunta un'interpretazione dettagliata delle mutazioni e dei trascritti di fusione rilevati.

Metodo

Next Generation Sequencing: risultato in 3 – 7 giorni lavorativi

Materiale

Aspirato midollare: provetta EDTA, lilla (6)

– Banca del DNA da aspirato di midollo osseo per aggiunta d'analisi 'mutazioni'

– Banca del RNA da aspirato di midollo osseo per aggiunta d'analisi 'trascritti di fusione'

Biopsia osteomidollare: barattolo con formalina, 4%, pH 7.4

Sangue: provetta EDTA, lilla (6) possibile con alto contenuto di blasti (> 10%)

Prezzo

Secondo elenco delle analisi

Informazioni Letteratura su richiesta

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 Biologia molecolare

PD Dr. med. Giuseppe Colucci, FMH medicina interna, ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile Outer Corelab

Dr. med. Sophie Diebold Berger, FMH patologia, citopatologia, Responsabile Viollier Weintraub SA

PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH patologia, candidato patologia molecolare, Responsabile Patologia

Redazione

Dr. med. Uta Deus, FMH medicina interna generale, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Sost. responsabile Inner Corelab

Dr. med. Maurice Redondo, FMH ematologia, Specialista FAMH in medicina di laboratorio, Responsabile del settore Laboratori di routine