

LE VIGARO

306 / 01.2020

Più di una semplice newsletter di medicina di laboratorio
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH in medicina interna
Dominic Viollier, lic.oec. HSG

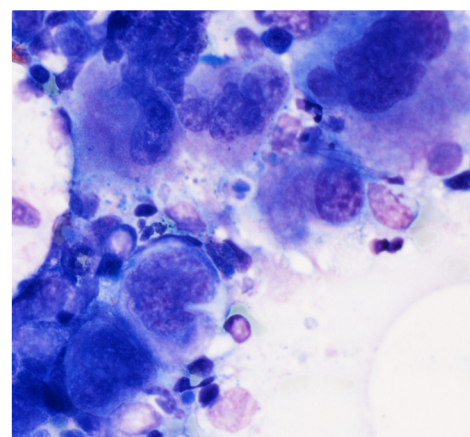
Update neoplasie mieloproliferative (NMP) Mutazioni per diagnosi e prognosi

Contesto

Nelle neoplasie mieloproliferative come la policitemia vera (PV), la trombocitemia essenziale (TE), la mielofibrosi primaria (MFP), la leucemia cronica neutrofila la ricerca di mutazioni genetiche acquisite, cosiddette mutazioni driver, si è affermata a livello diagnostico → Le Vigaro 227.

Nel caso in cui le mutazioni driver conosciute siano negative ed esista un sospetto di neoplasia mieloproliferativa, si consiglia l'analisi di ulteriori mutazioni (pannello NMP). Inoltre mutazioni somatiche come ASXL1, EZH2 e SRSF2 sono di rilievo per la prognosi.

Diagnostica
ottimizzata
in < 7 giorni



Aspirato midollare

Diagnostica

Mutazioni driver NMP	JAK2 V617F, JAK2 mutazioni dell'esone 12, CALR, MPL W515
Pannello NMP	ASXL1, CBL, CEBPA, DNMT3A, EZH2, IDH1, IDH2, KIT, RUNX1, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
Pannello LNC	ASXL1, CALR, CBL, CSF3R, NRAS, SETBP1, SRSF2, TET2, U2AF1

Vantaggi

- Migliore stratificazione del rischio in situazioni particolari di MFP, p.es. decisione di trapianto in pazienti a rischio intermedio-1 e score di prognosi DIPSS-plus
- Richiesta di singole mutazioni diagnostiche possibile, p.es. la mutazione CSF3R di rilievo diagnostico nella LNC
- Risultato entro 1 settimana

Materiale

Mutazioni driver NMP: sangue, provetta EDTA, lilla (6)
Pannello NMP, pannello LNC: midollo, provetta EDTA, lilla (6)

Prezzo

CHF 428.25	Mutazioni driver NMP, ogni mutazione
CHF 2'141.25	Pannello NMP
CHF 2'997.75	Pannello NMP e mutazioni NMP-Driver
CHF 2'141.25	Pannello LNC
CHF 428.25	Ulteriori 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