

NPM1 qualitativo			
Informazioni generali			
Codice accettazione	14087, 14319		
Indicazioni cliniche [RIF.1]	Inquadramento prognostico della leucemia mieloide acuta		
Preparazione del paziente	NP		
Richiedibile in urgenza	No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)		
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni	Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere		
Esecuzione	Giornalmente		
Tempo di refertazione per pazienti esterni	15 giorni		
Preatalitica			
Tipo di campione	Sangue midollare oppure periferico in EDTA		
Tipo provetta	Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml		
Trasporto del campione	A temperatura ambiente		
Trattamento del campione in laboratorio [RIF.2,3,4]	Separazione su gradiente di densità delle cellule mononucleate ed estrazione del DNA		
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente		
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	Il DNA estratto dal campione alla diagnosi viene conservato a -20°C per 10 anni.		
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio		
Indicazioni tecniche			
Misurando	Mutazione del gene NPM1		
Metodo [RIF.5]	PCR (Polimerase Chain Reaction)		
Range di riferimento	NA		
Stabilità del campione [RIF.2]	18-22°C: 6h	2-8°C: NA	-20°C: NA
Tempo di emivita dell'analita	NA		
Variabilità analitica (%)	NA		
Variabilità biologica intraindividuale (%)	NA		
Differenza critica (%)	NA		
Incertezza di misura (U _m) omogeneo	NA		
Interferenze	NA		
Significatività clinica			
Mutazione presente/assente [RIF.1,6,7,8]	La mutazione NPM1 è presente in circa un terzo delle leucemie acute mieloidi ed è l'alterazione genetica più comune. Sono state descritte oltre 50 mutazioni diverse e gran parte di esse sono localizzate sull'esone 12 del gene della nucleofosmina. La mutazione NPM1 definisce		

	un'entità a sè stante (LMA con mutazione del NPM1). Si tratta di un fattore prognostico strettamente legato alla duplicazione interna del FLT3 (FLT3-ITD) e alle mutazioni della DNMT3A (DNA metiltransferasi 3A). Pazienti con mutazione NPM1 e mutazione DNMT3A hanno una prognosi inferiore. L'associazione della mutazione NPM1 e FLT-3 rientra nella stratificazione del rischio genetica secondo l'ELN (European LeukemiaNet) come segue: Mutazione NPM1 in assenza di FLT-3 oppure con FLT3-ITD^{low}: rischio favorevole Mutazione NPM1 e FLT3-ITD^{high}: rischio intermedio NPM1 wild-type in assenza FLT-3 oppure con FLT3-ITD^{low}: rischio intermedio NPM1 wild-type e FLT3-ITD^{high}: rischio sfavorevole La mutazione è stabile nel tempo ed è un marcatore utile per il monitoraggio della malattia minima residua.
Parametri correlati	Emocromo, formula leucocitaria, aspirato midollare, citogenetica, FLT3-ITD, NPM1 quantitativo
Per ulteriori informazioni	
Segreteria	Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici	[RIF. 1] Diagnosis and management of AML in adults: 2017 ELN recommendations from an international expert panel, Blood, 2017, 129: 424-447 [RIF.2] Separatori di linfociti: foglio illustrativo [RIF.3] Lymphoprep: foglio illustrativo [RIF.4] Maxwell 16 LEV Blood DNA Kit [RIF.5] ipsogen® NPM1 MutaScreen [RIF.6] The 2016 WHO classification of acute myeloid leukemia: What the practicing clinician needs to know. Seminars in Hematology, 2019,56: 90-95 [RIF.7] NPM1-mutated acute myeloid leukemia: from bench to bedside. Blood 2020, 136: 1707-1721 [RIF.8] Assessment of Minimal Residual Disease in Standard-Risk AML. NEJM, 2016, 374:422-433
Preparato il	10.04.2024
Prossima revisione prevista	10.04.2027