

NPM1 quantitativo

Informazioni generali

Codice accettazione	1QNPM1
Indicazioni cliniche [RIF.1,2]	Monitoraggio della malattia minima residua (MRD) della leucemia mieloide acuta con mutazione del gene della nucleofosmina (NPM1). Con le tecniche presenti nel nostro laboratorio è possibile monitorare i trascritti NPM1-A, NPM1-B e NPM1-D. Non è definito quali siano gli intervalli di tempo ottimali per lo studio della MRD né se utilizzare sangue midollare o sangue periferico, ma l'ELN (European LeukemiaNet) consiglia di eseguire l'analisi almeno alla diagnosi, dopo due cicli di chemioterapia e alla fine della chemioterapia.
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

Preanalitica

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.3,4,5,6]	Separazione su gradiente di densità delle cellule mononucleate, estrazione degli acidi nucleici e sintesi di cDNA
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	Il materiale della diagnosi viene conservato a -80°C per 10 anni. Per i follow up: Il campione viene conservato per tre giorni a +4°C e poi eliminato.
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio

Indicazioni tecniche

Misurando	Quantificazione del gene mutato NPM1 in confronto al gene ABL
Metodo [RIF.7,8]	Real-Time PCR (Polimerase Chain Reaction)
Range di riferimento	NA
Stabilità del campione [RIF.3]	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	
Ratio del prodotto di trascrizione tra gene mutato e gene wild type [RIF.1,2,9]	La mutazione NPM1 è stabile nel tempo ed è dunque un marcatore utile per il monitoraggio della malattia minima residua. La MRD è definita negativa se la ratio è inferiore allo 0.01%. La ricorrenza del trascritto precede la ricaduta morfologica di due-tre mesi.
Parametri correlati	Emocromo, formula leucocitaria, aspirato midollare, citogenetica, NPM1 qualitativo, MRD citofluorimetrica
Per ulteriori informazioni	
Segreteria	Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici	[RIF. 1] Minimal/Measurable Residual Disease Monitoring in NPM1-Mutated Acute Myeloid Leukemia: A Clinical Viewpoint and Perspectives. Int.J.Mol.Sci., 2018,19:1-33 [RIF. 2] Diagnosis and management of AML in adults: 2017 ELN recommendations from an international expert panel, Blood, 2017, 129: 424-447 [RIF.3] Separatori di linfociti Arnika: foglio illustrativo [RIF.4] Lymphoprep: foglio illustrativo [RIF.5] Maxwell-16-lev-simplyrna-blood-kit-protocol-tm372 [RIF.6] Kit ipsogen® RT rev 03.2015 [RIF.7] ipsogen® NPM1 mutA MutaQuant® [RIF.8] ipsogen® NPM1 mutB&D MutaQuant® [RIF.9] 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