

RICERCA DI ANOMALIE CITOGENETICHE IN FISH (protocollo per neoplasie mielodisplastiche MDS)	NACHWEIS ZYTOGENETISCHER ANOMALIEN MITTELS FISH (Protokoll für myelodisplastische Neoplasien MDS)
Informazioni generali	Allgemeine Informationen
Codice accettazione 1FMDS; Profilo: 14251; 14251A; 14227; 142249; 14225; 14300; 14233; 14234; Solo per pazienti di genere maschile: 14249;	Annahmekodex 1FMDS; Profil: 14251; 14251A; 14227; 142249; 14225; 14300; 14233; 14234; nur für männliche Patienten: 14249;
Indicazioni cliniche [1,2] Inquadramento diagnostico e prognostico delle neoplasie mielodisplastiche	Klinische Indikation [1,2] Diagnostische und prognostische Abklärung myelodysplastischer Neoplasien
Preparazione del paziente Non prevista	Patientenvorbereitung Nicht vorgesehen
Richiedibile in urgenza No (richiedibile da lunedì a venerdì dalle ore 8:00 alle ore 14:30)	Dringende Anforderung Nein (anforderbar von Montag bis Freitag von 8:00 bis 14:30 Uhr)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere	Ort der Blutentnahme für ambulante Patienten Day Hospital der Hämatologie; andere Krankenhäuser des Sanitätsbetriebes; andere Krankenhausstrukturen
Esecuzione Nei giorni feriali da lunedì a venerdì	Durchführung An Werktagen von Montag bis Freitag
Tempo di refertazione per pazienti esterni Quattro giorni	Befundung für ambulante Patienten Vier Tage
Preanalitica	Prä-Analitik
Tipo di campione Sangue midollare in EDTA	Untersuchungsmaterial Knochenmarkblut in EDTA
Tipo provetta 1 provetta EDTA con tappo lilla 4 ml	Röhrchen 1 EDTA-Röhrchen mit violetter Verschluss zu 4 ml
Trasporto del campione [4,5] Sangue midollare in EDTA conservato a 18 -25° C. Il campione deve pervenire entro max. 20 ore dal prelievo	Probentransport [4,5] Knochenmarkblut in EDTA, gelagert bei 18-25 °C. Die Probe muss innerhalb von maximal 20 Stunden nach der Entnahme eintreffen.
Trattamento del campione in laboratorio Separazione su gradiente di densità dei leucociti e fissazione in sospensione	Probenbehandlung im Labor Dichtegradientenzentrifugation der Leukozyten und Fixierung in Suspension
Criteri per la non accettabilità del campione Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente, provetta errata	Kriterien für die Inakzeptanz einer Probe Probe koaguliert, unzureichendes Volumen, fehlerhafte Patientenidentifikation, falsches Probenröhrchen
Stoccaggio del campione dopo l'analisi Tre mesi	Probenlagerung nach der Analyse Drei Monate
Possibilità di richiesta su campione già processato Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analisi (considerare la durata dello stoccaggio), alla disponibilità e al volume del campione.	Möglichkeit der Anforderung des Tests auf bereits bearbeitetem Probenmaterial Nach ärztlicher Anforderung, je nach Stabilität des Analyten für die Dauer der Probenlagerung, falls die Probe noch vorhanden ist und das Probenvolumen ausreichend ist.
Indicazioni tecniche	Technische Angaben
Misurando Ricerca delle seguenti alterazioni citogenetiche: - Delezione nel braccio lungo del cromosoma 5 EGR1 del (5) (q31) - Delezione nel braccio lungo del cromosoma 7 del (7) (q22q31)	Messgröße Nachweis folgender zytogenetischer Aberrationen: - Deletion im langen Arm des Chromosoms 5 EGR1 del (5) (q31) - Deletion im langen Arm des Chromosoms 7 del (7) (q22q31)

- Delezione nel braccio lungo del cromosoma 11 del (11) (q23.3) - Delezione P53 nel braccio corto del cromosoma 17 del (17) (p13) - Delezione nel braccio lungo del cromosoma 20 del (20) (q12) - Trisomia del cromosoma 8 - Perdita del cromosoma maschile Y (solo in pazienti di genere maschile)	- Deletion im langen Arm des Chromosoms 11 del (11) (q23.3) - P53-Deletion im kurzen Arm des Chromosoms 17 del (17) (p13) - Deletion im langen Arm des Chromosoms 20 del (20) (q12) - Trisomie des Chromosoms 8 - Verlust des männlichen Chromosoms Y (nur bei genetisch männlichen Patienten)
Metodo e strumento [3]	Bestimmungsmethode und Gerät [3]
FISH (fluorescence in situ hybridization) su nuclei interfasci di leucociti tramite microscopio a fluorescenza	FISH (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung) an Interphasen-Kernen von Leukozyten mittels Fluoreszenzmikroskop
Range di riferimento	Referenzbereich
Assenza delle alterazioni citogenetiche	Kein Nachweis der zytogenetischen Veränderungen
Stabilità del campione [4,5]	Stabilität der Probe [4,5]
18-22°C: 24h 2-8°C: ND -20°C: ND	18-22°C: 24 Stunden 2-8°C: NV -20°C: NV
Tempo di emivita dell'analita	Halbwertszeit des Analyten
Non applicabile	Nicht anwendbar
Variabilità analitica (%)	Analytische Variabilität (%)
Non applicabile	Nicht verfügbar
Variabilità biologica intraindividuale (%)	Intra-Individuelle Variabilität (%)
Non riportato in EFLM	In EFLM nicht angegeben
Differenza critica (%)	Kritische Differenz (%)
Non calcolabile	Nicht berechenbar
Incertezza di misura (U_m)	Messunsicherheit (U_m)
Non applicabile	Nicht verfügbar
Interferenze	Störfaktoren
Non applicabile	Nicht anwendbar
Significatività clinica	Klinische Bedeutung
Presente – Assente	Vorhanden – Abwesend
La presenza o meno di alterazioni citogenetiche è utile per l'inquadramento diagnostico e prognostico della malattia. Inoltre, può essere dirimente nella scelta terapeutica.	Das Vorhandensein oder Fehlen zytogenetischer Aberrationen ist nützlich für die diagnostische und prognostische Abklärung der Erkrankung. Darüber hinaus kann es bei der Auswahl der Therapie entscheidend sein.
Ulteriori informazioni cliniche [1,2]	Klinische Zusatzinformationen [1,2]
Di seguito sono elencati i parametri correlati:	Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet:
Emocromo: citopenia.	Blutbild: Zytopenie.
Analisi microscopica dello striscio di sangue periferico: alterazioni displastiche, presenza di blasti.	Mikroskopische Untersuchung des peripheren Blutausstrichs: Dysplasiezeichen, Nachweis von Blasten.
Esame microscopico dell'aspirato midollare: alterazioni displastiche, aumento dei blasti.	Knochenmarkausstrich: Dysplasiezeichen, Blastenvermehrung.
Presenza di sideroblasti ad anello nella colorazione citochimica dei depositi intracellulari di ferro secondo Perls, presenza delle alterazioni in analisi citogenetica	Nachweis von Ringsideroblasten in der cytochemischen Färbung der intrazellulären Eisenablagerungen nach Perls, Nachweis der Aberrationen in der zytogenetischen Analyse
Per ulteriori informazioni	Weitere Informationen
Segreteria	Sekretariat
Tel. 0471-438306	Tel. 0471-438306

Riferimenti bibliografici

[RIF.1] Rack KA, Van den Berg E, Haferlach C et al.
European recommendations and quality assurance for
cytogenomic analysis of haematological neoplasms.
Leukemia 2019; 33:1851-1867.
 [RIF.2] WHO Classification of Tumours, 5th Edition,
Haematolymphoid Tumours Part A/B, 2022
 [RIF.3] Protocollo FISH per sonda Metasystem
 [RIF.4] Influence of sample storage time and temperature
on lymphocyte subset counts using a Facs count system.
Haematologica 2000; 85: 550-551
 [RIF.5] How long can we store blood samples: a systematic
review and meta-analysis. Ebiomedicine 2017; 24:277-285
 [RIF.6] Hetasep: foglio illustrativo

Aggiornato il 30/04/2026

Prossimo aggiornamento 30/04/2029

Literatur

[RIF.1] Rack KA, Van den Berg E, Haferlach C et al.
European recommendations and quality assurance for
cytogenomic analysis of haematological neoplasms.
Leukemia 2019; 33:1851-1867.
 [RIF.2] WHO Classification of Tumours, 5th Edition,
Haematolymphoid Tumours Part A/B, 2022
 [RIF.3] Protocollo FISH per sonda Metasystem
 [RIF.4] Influence of sample storage time and temperature
on lymphocyte subset counts using a Facs count system.
Haematologica 2000; 85: 550-551
 [RIF.5] How long can we store blood samples: a systematic
review and meta-analysis. Ebiomedicine 2017; 24:277-285
 [RIF.6] Hetasep: foglio illustrativo

Aktualisiert am 30/04/2026

Nächste Aktualisierung am 30/04/2029