

RICERCA DI ANOMALIE CITOGENETICHE IN FISH

(Protocollo per sindromi mielodisplastiche MDS)

Informazioni generali

Codice accettazione	1FMDS; Profilo: 14251; 14251A; 14227; 142249; 14225; 14300; 14233; 14234; Solo per pazienti di genere maschile: 14249;
Indicazioni cliniche [RIF. 1]	Inquadramento diagnostico e prognostico delle sindromi mielodisplastiche
Preparazione del paziente	NP
Richiedibile in urgenza	No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 16:00; venerdì e nei prefestivi dalle ore 8:00 alle ore 14:00)
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni	Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere
Esecuzione	Giornaliera
Tempo di refertazione per pazienti esterni	4 giorni

Preanalitica

Tipo di campione	Sangue midollare in EDTA
Tipo provetta	Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml
Trasporto del campione	Per i pazienti degli altri comprensori sanitari dell'Alto Adige e fuori provincia: sangue midollare conservato a 18 -25° C. Il campione deve pervenire entro max. 20 ore dal prelievo
Trattamento del campione in laboratorio [RIF.2, 5]	Separazione su gradiente di densità dei leucociti e fissazione in sospensione.
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	3 mesi a -20°C
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio

Indicazioni tecniche

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) - 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 (solo in pazienti di genere maschile)		
Metodo [RIF. 2]	FISH (fluorescence in situ hybridization) su nuclei interfascici di leucociti		
Range di riferimento	Assenza di alterazioni citogenetiche		
Stabilità del campione [RIF.2, 3, 4]	18-22°C: 24h	2-8°C: ND	-20°C: 3 mesi
Tempo di emivita dell’analita	ND		
Variabilità analitica (%)	ND		
Variabilità biologica intraindividuale (%)	ND		
Differenza critica (%)	ND		
Incertezza di misura (U _m) omogeneo [RIF.4]	ND		
Interferenze	ND		
Significatività clinica			
Presente/Assente	La presenza o meno di alterazioni citogenetiche è un indicatore utile nella diagnosi e nell’ inquadramento prognostico della malattia. Inoltre, può essere dirimente nella scelta terapeutica.		
Parametri correlati	Emocromo, formula leucocitaria, esame microscopico dell’aspirato midollare, colorazione citochimica dei depositi intracellulari di ferro secondo Perls, analisi citogenetica		
Per ulteriori informazioni			
Segreteria	Tel. 0471-908306		
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] Protocollo FISH per sonde Metasystem [RIF.3] Influence of sample storage time and temperature on lymphocyte subset counts using a Facs count system. Haematologica 2000; 85: 550-551 [RIF.4] How long can we store blood samples: a systematic review and meta-analysis. Ebiomedicine 2017; 24:277-285 [RIF.5] Hetasep: foglio illustrativo		
Preparato il	13.11.2023		
Prossima revisione prevista	13.11.2026		