

NPM1 quantitativo	Quantitative NPM1
Informazioni generali	Allgemeine Informationen
Codice accettazione 1QNPM1	Annahmekodex 1QNPM1
Indicazioni cliniche [1,2] Monitoraggio della malattia minima misurabile (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.	Klinische Indikation [1,2] Überwachung der minimalen messbaren Erkrankung (MRD) der akuten myeloischen Leukämie mit einer Mutation des Nucleophosphin-Gens (NPM1). Mit den in unserem Labor vorhandenen Techniken ist es möglich, die NPM1-A-, NPM1-B- und NPM1-D-Transkripte zu überwachen. Es ist nicht klar, welche Zeitintervalle für die Untersuchung der MRD optimal sind und ob Knochenmark- oder periphere Blutkörperchen verwendet werden sollen. Das ELN (European LeukemiaNet) empfiehlt jedoch eine Analyse mindestens zum Zeitpunkt der Diagnose, nach zwei Zyklen der Chemotherapie und am Ende der Chemotherapie.
Preparazione del paziente Non prevista	Patientenvorbereitung Nicht vorgesehen
Richiedibile in urgenza No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)	Dringende Anforderung Nein (Die Probe muss von Montag bis Donnerstag von 8:00 bis 14:00 und am Freitag von 8:00 bis 13:00 Uhr im Labor eintreffen)
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 ogni 3 settimane
Esecuzione Entro 15 giorni lavorativi	Durchführung Innerhalb von 15 Arbeitstagen
Tempo di refertazione per pazienti esterni Entro 15 giorni lavorativi	Befundung für ambulante Patienten Innerhalb von 15 Arbeitstagen
Preanalitica	Prä-Analitik
Tipo di campione Sangue midollare oppure periferico in EDTA	Untersuchungsmaterial Peripheres Blut oder Knochenmarkblut in EDTA
Tipo provetta 4 provette EDTA con tappo lilla 4 ml	Röhrchen 4 EDTA-Röhrchen mit violetter Verschluss 4 ml
Trasporto del campione A temperatura ambiente	Probentransport Bei Raumtemperatur
Trattamento del campione in laboratorio [3,4,5,6] Separazione su gradiente di densità delle cellule mononucleate	Probenbehandlung im Labor [3,4,5,6] Dichtegradiententrennung zur Gewinnung mononukleärer Zellen
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 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.	Probenlagerung nach der Analyse Das Material der Diagnose wird für 10 Jahre bei -80°C aufbewahrt. Follow up: Das Material wird für drei Tage bei +4°C aufbewahrt und dann eliminiert.
Possibilità di richiesta su campione già processato	Möglichkeit der Anforderung des Tests auf bereits bearbeitetem Probenmaterial

Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analita (considerare la durata dello stoccaggio), alla disponibilità e al volume del campione.			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 Ratio delle copie del gene NPM1 normalizzate con copie del gene ABL, x 100			Messgröße Ratio der Kopien des NPM1-Gens, normalisiert mit dem ABL-Gen, x100		
Metodo e strumento [7,8] Real-Time PCR (Polymerase Chain Reaction)			Bestimmungsmethode und Gerät [7,8] Real-Time PCR (Polymerase Chain Reaction)		
Range di riferimento Non applicabile			Referenzbereich Nicht vorgesehen		
Stabilità del campione			Stabilität der Probe		
18-22°C: 6 h	2-8°C: ND	-20°C: ND	18-22°C: 6 Stunden	2-8°C: NV	-20°C: NV
Tempo di emivita dell'analita Non applicabile			Halbwertszeit des Analyten Nicht vorgesehen		
Variabilità analitica (%) Non applicabile			Analytische Variabilität (%) Nicht vorgesehen		
Variabilità biologica intraindividuale (%) Non riportato in EFLM			Intra-Individuelle Variabilität (%) In EFLM nicht angegeben		
Differenza critica (%) Non calcolabile			Kritische Differenz (%) Nicht berechenbar		
Incertezza di misura (U_m) Non disponibile			Messunsicherheit (U_m) Nicht verfügbar		
Interferenze [7,8] Vedi foglietto illustrativo			Störfaktori [7,8] Siehe Beipackzettel		
Significatività clinica			Klinische Bedeutung		
Ratio delle copie del gene NPM1 normalizzate con copie del gene ABL, x 100 [1,2,9]			Ratio der Kopien des NPM1-Gens, normalisiert mit dem ABL-Gen, x100 [1,2,9]		
La mutazione NPM1 è stabile nel tempo ed è dunque un marcatore utile per il monitoraggio della malattia minima misurabile. La MRD è definita negativa se la ratio è inferiore allo 0.01%. La ricomparsa del trascritto precede la ricaduta morfologica di due-tre mesi.			Die NPM1-Mutation ist im Laufe der Zeit stabil und daher ein nützlicher Marker für die Überwachung der minimalen messbaren Erkrankung. Die MRD wird als negativ bezeichnet, wenn das Verhältnis weniger als 0,01 % beträgt. Das erneute Auftreten des Transkripts geht dem morphologischen Rückfall zwei bis drei Monate voraus.		
Ulteriori informazioni cliniche [1,2,9] Di seguito sono elencati i parametri correlati: Emocromo: leucocitosi oppure citopenia. Formula leucocitaria: presenza di blasti. Aspirato midollare: presenza di blasti. NPM1 qualitativo: presente.			Klinische Zusatzinformationen [1,2,9] Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet: Blutbild: Leukozytose oder Zytopenie. Leukozytenformel: Nachweis von Blasten. Knochenmarkausstrich: Nachweis von Blasten. NPM1 qualitativ: nachgewiesen.		
Per ulteriori informazioni			Weitere Informationen		
Segreteria Tel. 0471-438306			Sekretariat 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: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN, Blood, 2022, 140: 1345-1377 [RIF.3] Separatori di linfociti Arnika: foglio illustrativo			Literatur [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: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN, Blood, 2022, 140: 1345-1377 [RIF.3] Separatori di linfociti Arnika: foglio illustrativo		

[RIF.4] Lymphoprep: foglio illustrativo	[RIF.4] Lymphoprep: foglio illustrativo
[RIF.5] Maxwell CSC RNA Blood Kit TM434 Italian v.10_22	[RIF.5] Maxwell CSC RNA Blood Kit TM434 Italian v.10_22
[RIF.6] Kit ipsogen® RT rev 03.2015	[RIF.6] Kit ipsogen® RT rev 03.2015
[RIF.7] ipsogen® NPM1 mutA MutaQuant®	[RIF.7] ipsogen® NPM1 mutA MutaQuant®
[RIF.8] ipsogen® NPM1 mutB&D MutaQuant®	[RIF.8] ipsogen® NPM1 mutB&D MutaQuant®
[RIF.9] Assessment of Minimal Residual Disease in Standard-Risk AML. NEJM, 2016, 374:422-433	[RIF.9] Assessment of Minimal Residual Disease in Standard-Risk AML. NEJM, 2016, 374:422-433
Aggiornato il 27/03/2026	Aktualisiert am 27/03/2026
Prossimo aggiornamento 27/03/2029	Nächste Aktualisierung am 27/03/2029