

NPM1 qualitativo			NPM1 qualitativ		
Informazioni generali			Allgemeine Informationen		
Codice accettazione 14087, 14319			Annahmekodex 14087, 14319		
Indicazioni cliniche [1] Inquadramento prognostico della leucemia mieloide acuta			Klinische Indikation [1] Prognostische Abklärung der akuten myeloischen Leukämie		
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		
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 2 provette EDTA con tappo lilla 4 ml			Röhrchen 2 EDTA-Röhrchen mit violetter Verschluss 4 ml		
Trasporto del campione A temperatura ambiente			Probentransport Bei Raumtemperatur		
Trattamento del campione in laboratorio [2,3,4] Separazione su gradiente di densità delle cellule mononucleate			Probenbehandlung im Labor [2,3,4] Dichtegradientenzentrifugation 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 -20°C per 10 anni.			Probenlagerung nach der Analyse Das Material der Diagnose wird für 10 Jahre bei -20°C aufbewahrt.		
Possibilità di richiesta su campione già processato Su richiesta medica, in base alla stabilità dell'analita (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 Mutazione del gene NPM1			Messgröße Mutation des NPM1-Gens		
Metodo e strumento [5] PCR (Polymerase Chain Reaction)			Bestimmungsmethode und Gerät [5] 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 Stunde	2-8°C: NV	-20°C: NV
Tempo di emivita dell'analita			Halbwertszeit des Analyten		

Non applicabile	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 [5] Vedi foglietto illustrativo	Störfaktoren [5] Siehe Beipackzettel
Significatività clinica	Klinische Bedeutung
Mutazione presente/assente [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 sé 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. La mutazione è stabile nel tempo ed è un marcatore utile per il monitoraggio della malattia minima misurabile (MRD).	Mutation vorhanden/nicht vorhanden [1,6,7,8] Die NPM1-Mutation kommt bei etwa einem Drittel der akuten myeloischen Leukämien vor und ist die häufigste genetische Veränderung. Über 50 verschiedene Mutationen wurden beschrieben, die meisten sind auf dem Exon 12 des Nucleophosmin-Gens lokalisiert. Die NPM1-Mutation definiert eine eigenständige Einheit (LMA mit NPM1-Mutation). Dies ist ein prognostischer Faktor, der eng mit der internen Duplikation von FLT3 (FLT3-ITD) und den DNMT3A-Mutationen (DNA-Methyltransferase 3A) verbunden ist. Patienten mit NPM1-Mutation und DNMT3A-Mutation haben eine schlechtere Prognose. Die Assoziation der NPM1- und FLT-3-Mutation fällt unter die genetische Risikostratifizierung nach dem ELN (European LeukemiaNet). Die Mutation ist im Laufe der Zeit stabil und ein nützlicher Marker für die Überwachung der messbaren Resterkrankung.
Ulteriori informazioni cliniche [1,6,7,8] Di seguito sono elencati i parametri correlati: Emocromo: leucocitosi oppure citopenia. Formula leucocitaria: presenza di blasti. Aspirato midollare: presenza di blasti. NPM1 quantitativo	Klinische Zusatzinformationen [1,6,7,8] Nachstehend sind die korrelierenden Parameter aufgelistet: Blutbild: Leukozytose oder Zytopenie. Leukozytenformel: Nachweis von Blasten. Knochenmarkausstrich: Nachweis von Blasten. NPM1 quantitativ
Per ulteriori informazioni	Weitere Informationen
Segreteria Tel. 0471-438306	Sekretariat Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici [RIF.1] 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.2] Separatori di linfociti: foglio illustrativo [RIF.3] Lymphoprep: foglio illustrativo [RIF.4] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321 [RIF.5] ipsogen® NPM1 MutaScreen [RIF.6] WHO Classification of Tumours, 5 th Edition, Haematolymphoid Tumours Part A/B, 2022 [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	Literatur [RIF.1] 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.2] Separatori di linfociti: foglio illustrativo [RIF.3] Lymphoprep: foglio illustrativo [RIF.4] Maxwell-CSC-Blood-DNA-Kit-Protocol AS1321 [RIF.5] ipsogen® NPM1 MutaScreen [RIF.6] WHO Classification of Tumours, 5 th Edition, Haematolymphoid Tumours Part A/B, 2022 [RIF.7] [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
Aggiornato il 27/03/2026	Aktualisiert am 27/03/2026
Prossimo aggiornamento 27/03/2029	Nächste Aktualisierung am 27/03/2029