



Néoplasies Myéloprolifératives Diagnostic

Le panel NGS "**NMP-DIAGNOSTIC 1**" consiste en une analyse des gènes JAK2, CALR et MPL.

Selon l'OMS 2017, le statut mutationnel de ces 3 gènes participe aux critères **diagnostiques** des néoplasies myéloprolifératives (NMP) suivantes :

- Polyglobulie de Vaquez (mutation JAK2 exon 14 et 12 – critère majeur),
- Myélofibrose Primitive (mutation JAK2, CALR, MPL – critère majeur),
- Et Thrombocytémie Essentielle (mutation JAK2, CALR, MPL – critère majeur).

Le panel NGS "**NMP-DIAGNOSTIC 2**" consiste en une analyse des gènes JAK2, CALR, MPL, CSF3R, SETBP1 et SRSF2.

Selon l'OMS 2017, le statut mutationnel des gènes JAK2, CALR, MPL et CSF3R participe aux critères **diagnostiques** des néoplasies myéloprolifératives (NMP) suivantes :

- Polyglobulie de Vaquez (mutation JAK2 exon 14 et 12 – critère majeur),
- Myélofibrose Primitive (mutation JAK2, CALR, MPL – critère majeur),
- Thrombocytémie Essentielle (mutation JAK2, CALR, MPL – critère majeur),
- et Leucémie Chronique à Neutrophiles (mutation CSF3R).

La présence d'une mutation SETBP1 et SRSF2 apporte une aide **diagnostique** pour l'entité OMS "LMC atypique BCR-ABL négatif".

L'analyse par NGS permet donc en une seule étape de détecter toute mutation pour les 3 gènes pré-cités (panel 1) ou pour les 6 gènes pré-cités (panel 2).

Remarque : la recherche d'un transcrite de fusion BCR-ABL, des réarrangements de PDGFRA, PDGFRB, FGFR1 ou du transcrite de fusion PCM1-JAK2 ne peut pas être réalisée par cette analyse NGS (analyse d'ADNg). Des techniques complémentaires sont proposées au laboratoire Eurofins Biomnis pour ces 5 réarrangements géniques.

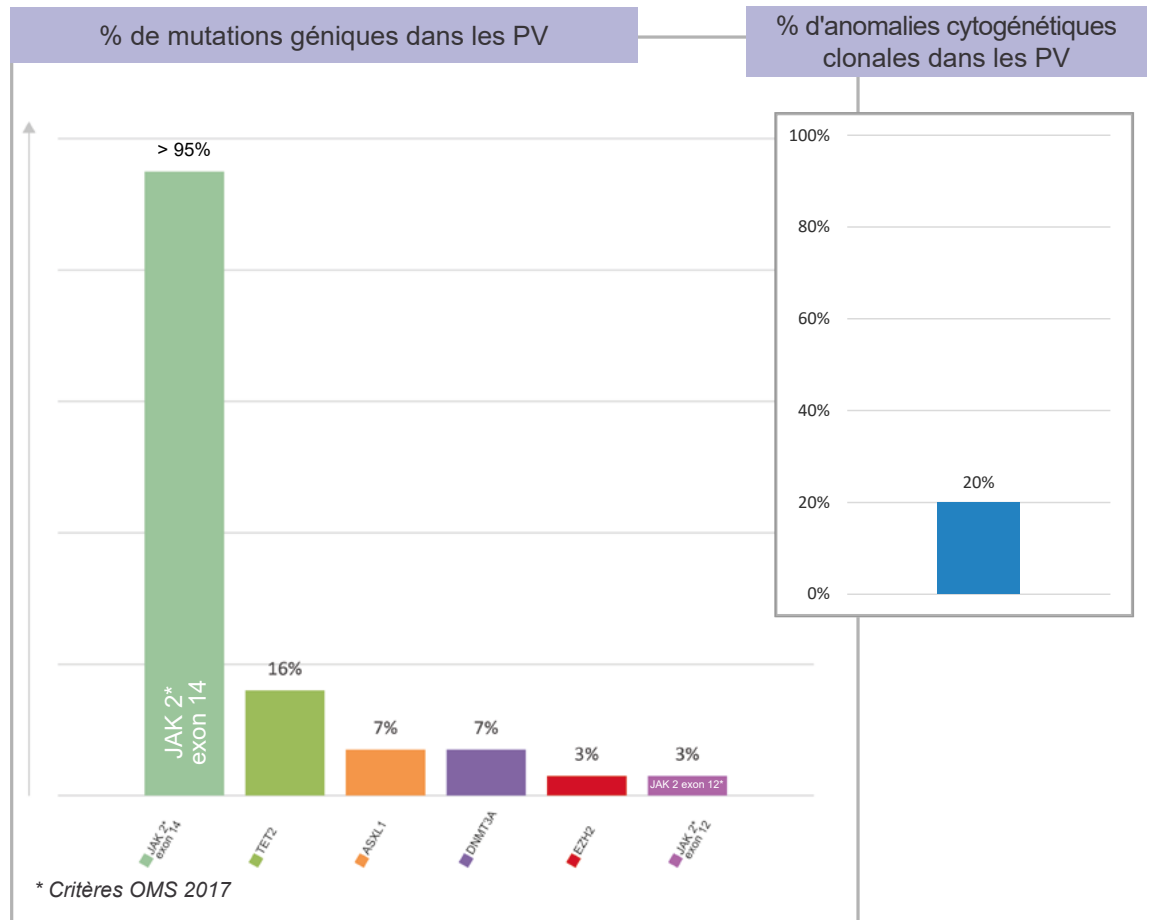
Pour rappel, les données d'hématologie cellulaire, histologiques (BOM), de cytogénétique et de biologie moléculaire doivent être confrontées pour un diagnostic et/ou un pronostic d'hémopathie maligne.

NB : Pour une analyse exhaustive des NMP, le panel "NMP-Pronostic" est disponible au catalogue.

Mutations géniques et anomalies cytogénétiques clonales dans les NMP

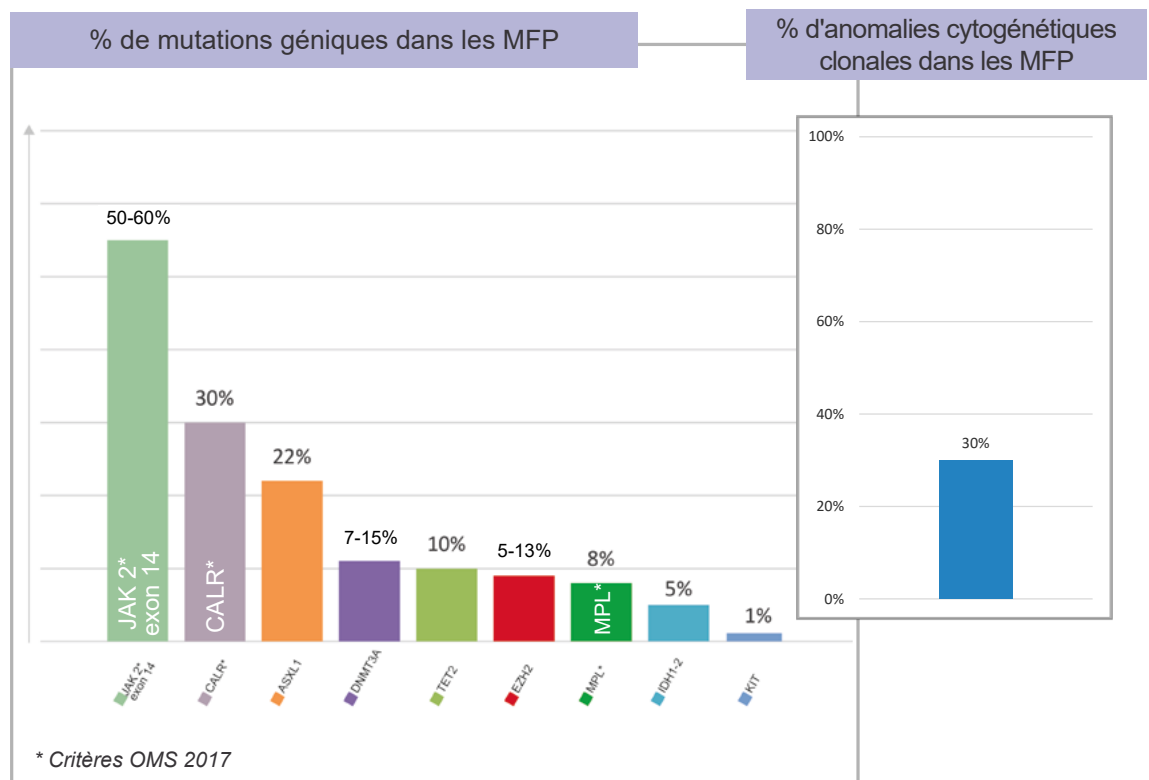
Polyglobulie de Vaquez (PV)

Panel 1 et 2



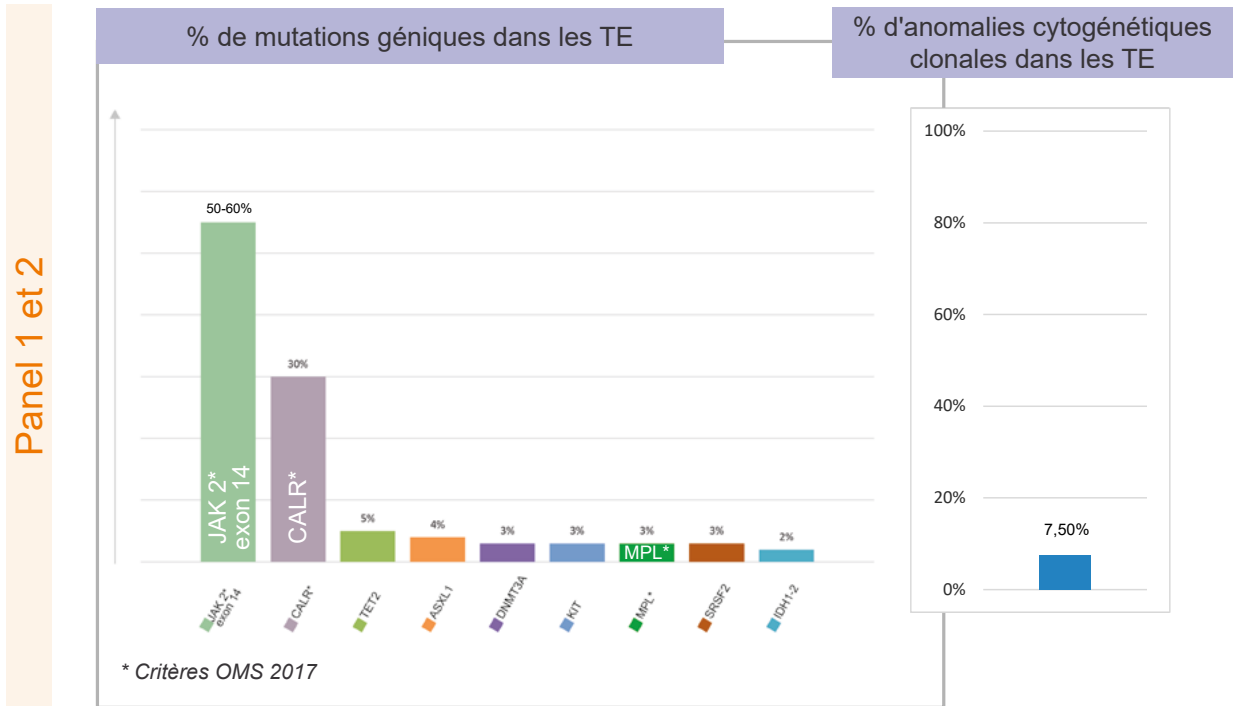
Myélofibrose Primitive (MFP)

Panel 1 et 2

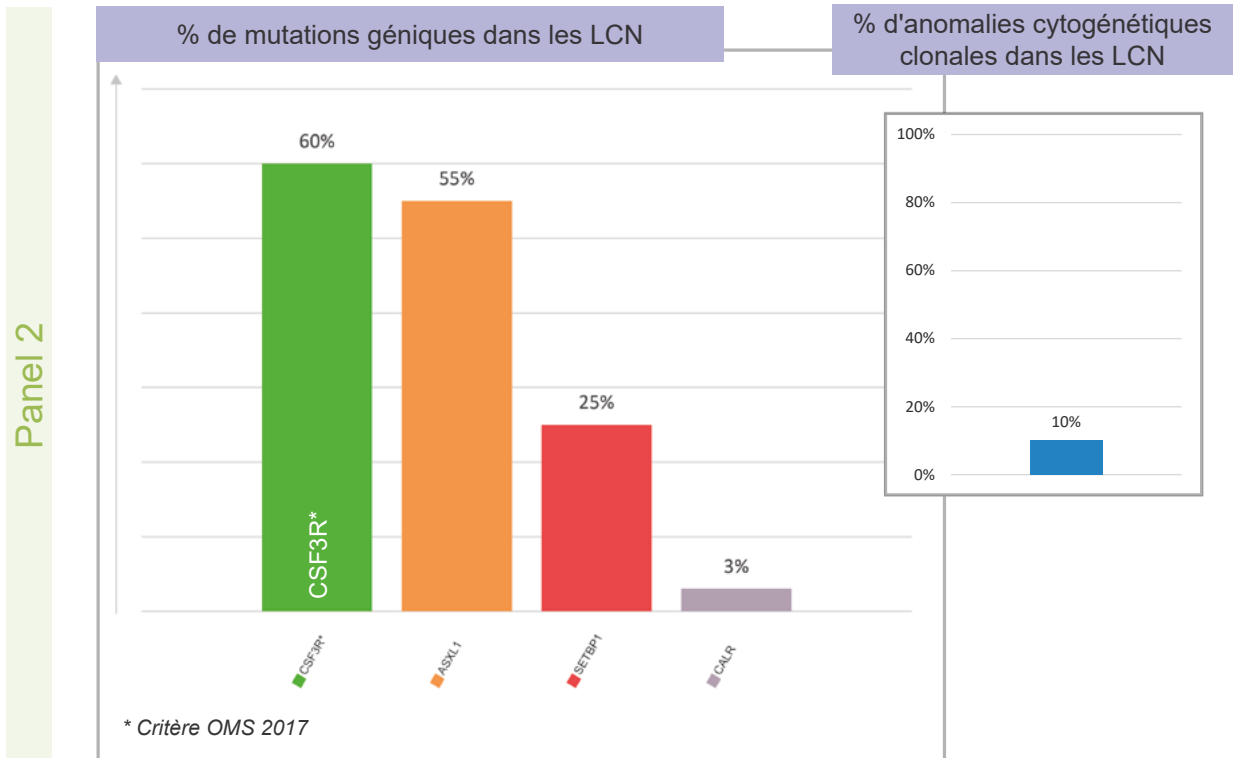


Mutations géniques et anomalies cytogénétiques clonales dans les NMP

Thrombocythémie Essentielle (TE)



Leucémie Chronique à Neutrophiles (LCN)





Gènes concernés

Panel "NMP- Diagnostic 1"

Gene	Transcript	Exon rank
JAK2	NM_004972	Full coding region
CALR	NM_004343	9
MPL	NM_005373	10

Panel "NMP- Diagnostic 2"

Gene	Transcript	Exon rank
CSF3R	NM_000760	Full coding region
JAK2	NM_004972	Full coding region
CALR	NM_004343	9
MPL	NM_005373	10
SETBP1	NM_015559	4
SRSF2	NM_003016	1

Code analyse : MYSD1

Code analyse : MYSD2

Conditions pré-analytiques : Sang total EDTA 2 x 5ml ou moelle EDTA 2ml

Délai : 10 jours (une semaine supplémentaire si vérification nécessaire par Sanger)

Contact

Dr Benoit Quilichini
 BenoitQuilichini@eurofins.com
 Tél. : 04 72 80 10 06

Référence

Swerdlow SH, Campo E, Harris NL, Jaffe ES, Pileri SA, Stein H, Thiele J. WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues (Revised 4th edition) IARC Lyon 2017