



## Néoplasies Myéloprolifératives Pronostic

Le panel NGS "**NMP - Pronostic**" consiste en une analyse de 23 gènes : ASXL1/CALR/CBL/CSF3R/DNMT3A/EZH2/FLT3/IDH1/IDH2/JAK2/KIT/KRAS/MPL/NPM1/NRAS/RUNX1/SETBP1/SF3B1/SRSF2/TET2/TP53/U2AF1/ZRSR2.

Il peut être prescrit à visée **diagnostique** (JAK2/CALR/MPL/CSF3R/SETBP1/SRSF2) mais son intérêt est essentiellement à visée **pronostique** :

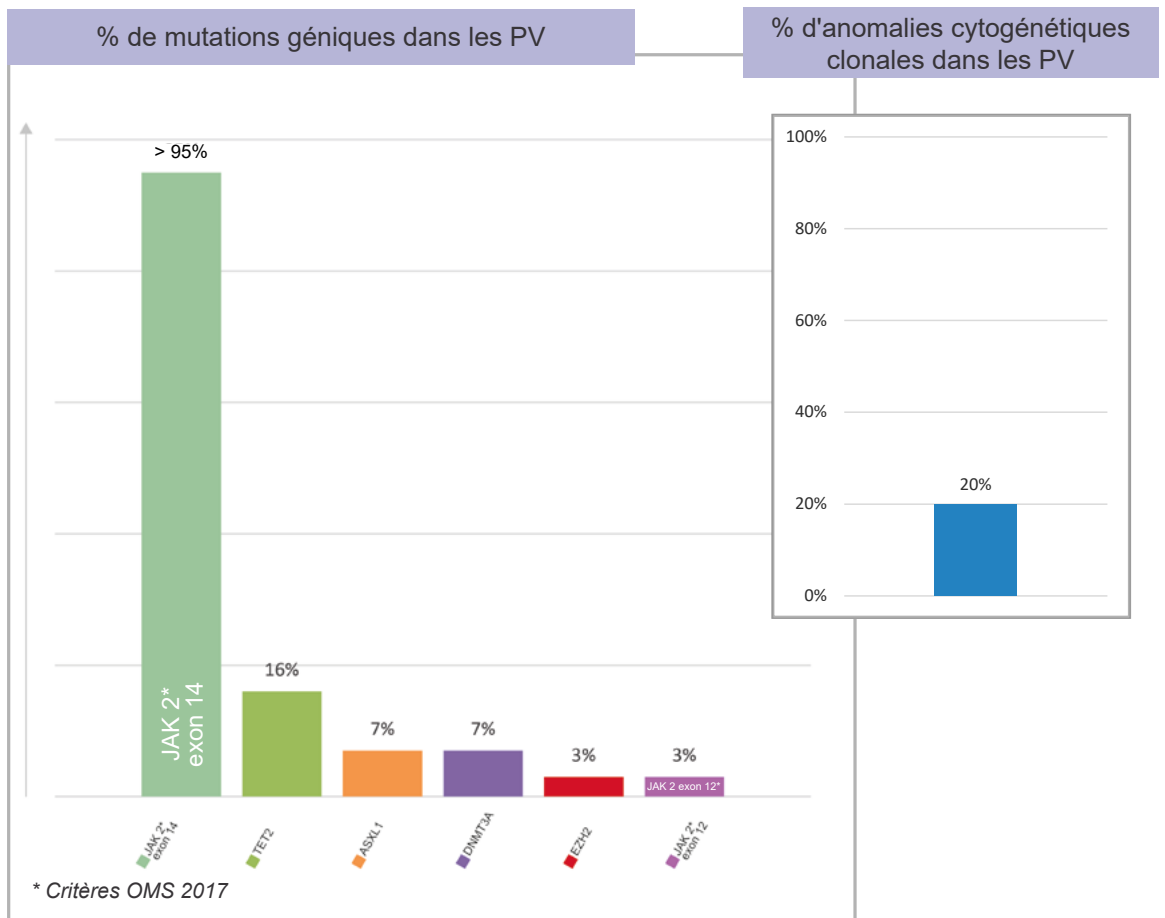
- Dans le cadre de la Myélofibrose Primitive, ce panel NGS peut précisément aider à une décision thérapeutique (exemple de patient à « haut risque » défini selon l'OMS 2017 : statut CALR non muté / ASXL1 muté).
- Dans le cadre de la Polyglobulie de Vaquez ou de la Thrombocytémie Essentielle, la recherche de facteurs moléculaires pronostiques péjoratifs peut aider le clinicien pour le suivi du patient (exemple de mutations associées à un pronostic péjoratif : ASXL1, DNMT3A, EZH2, IDH1/2, SRSF2, TP53, U2AF1 ...).

**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.

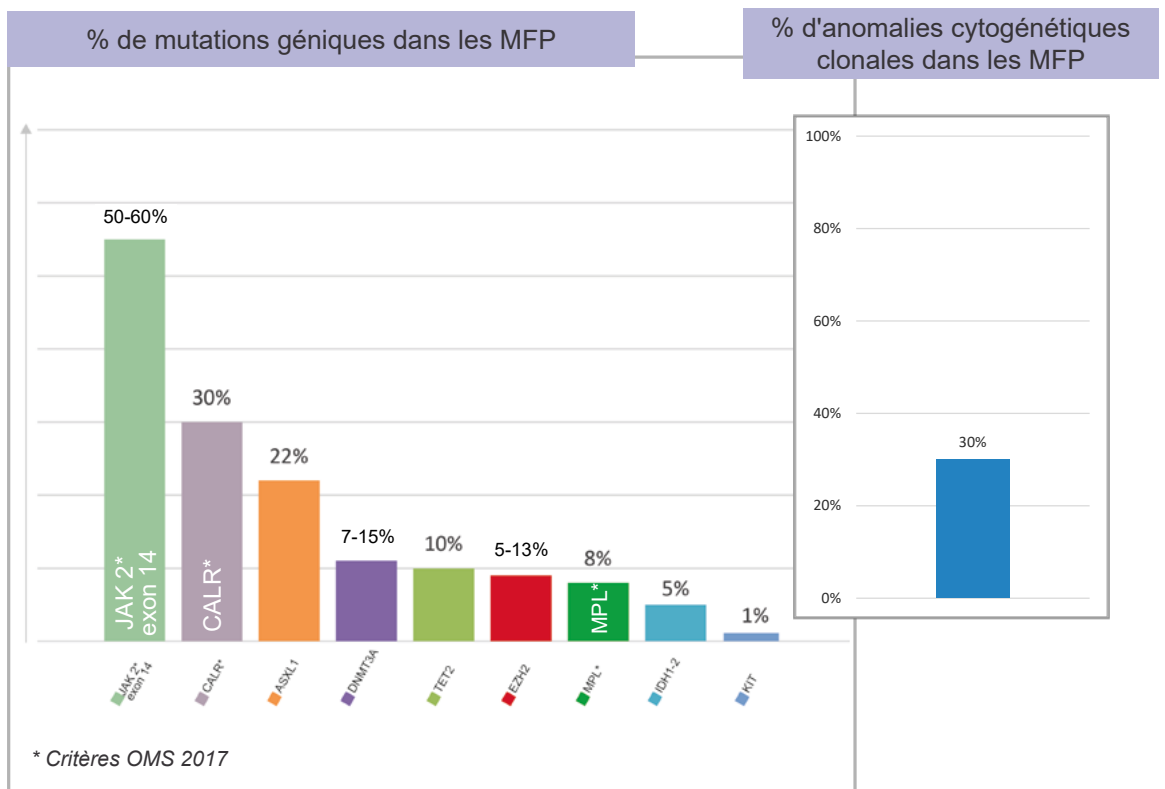
Pour rappel, les données d'hématologie cellulaire, histologiques (BOM), de cytogénétique et de biologie moléculaire doivent être confrontées pour un diagnostic et/ou un pronostic d'hémopathie maligne.

# Mutations géniques et anomalies cytogénétiques clonales dans les NMP

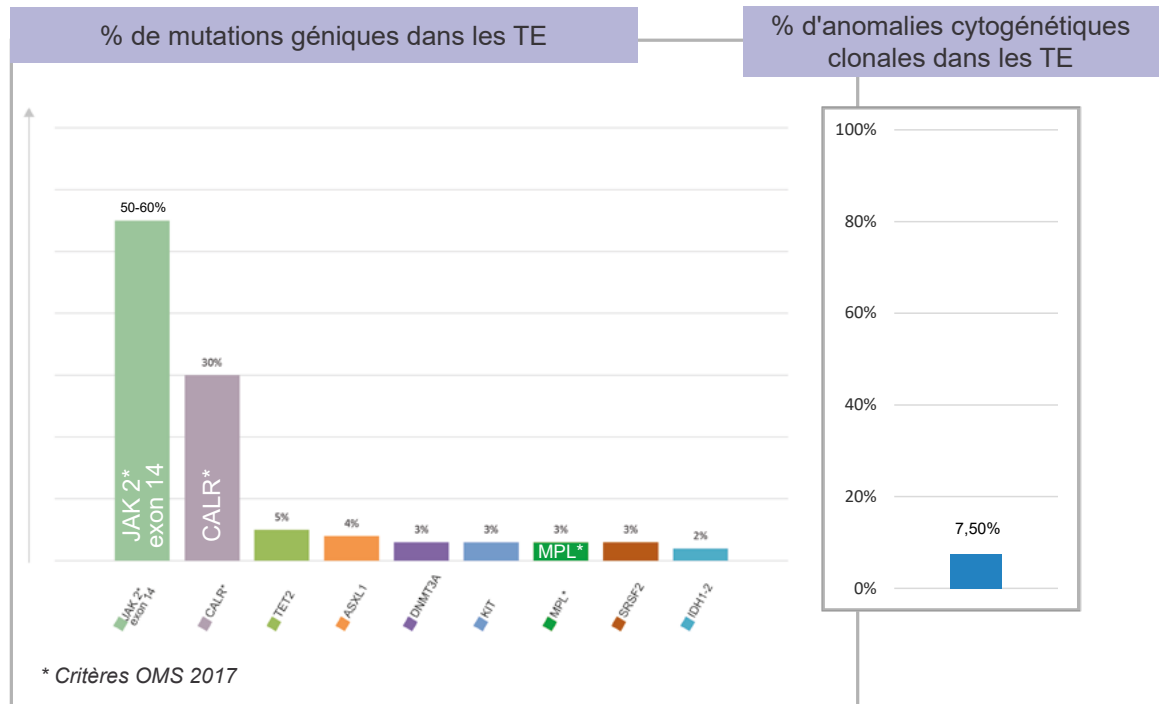
## Polyglobulie de Vaquez (PV)



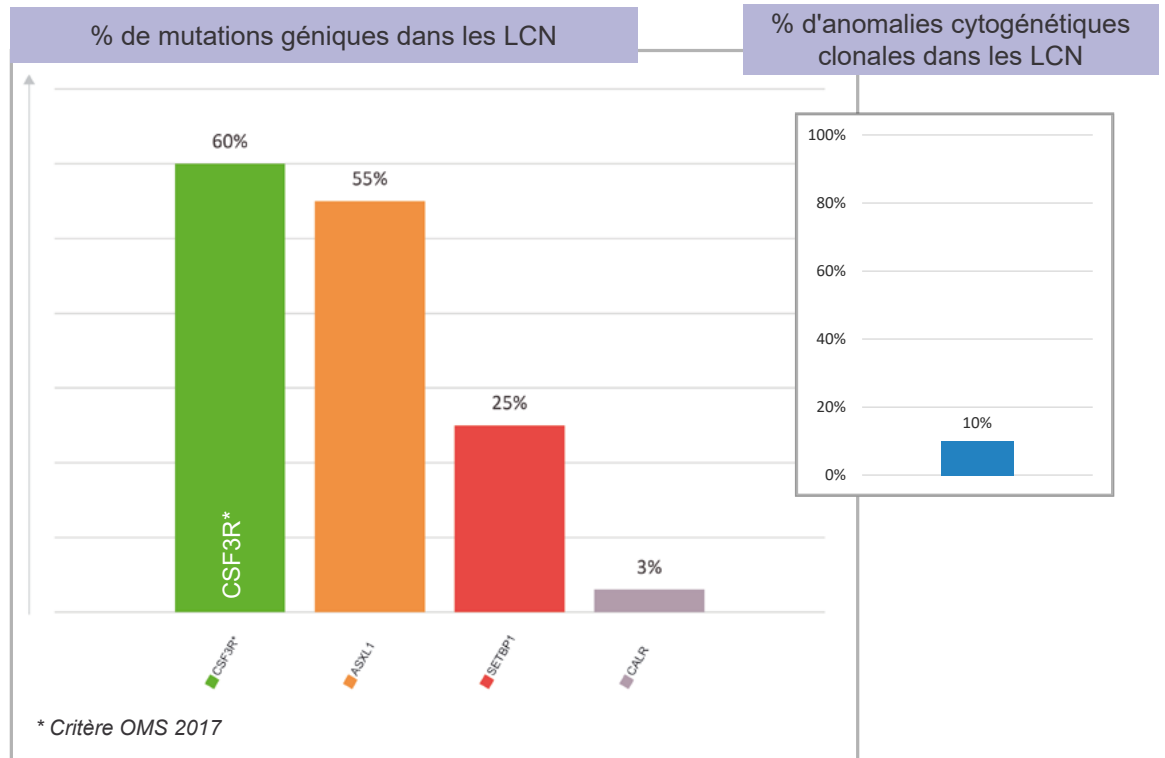
## Myélofibrose Primitive (MFP)



## Thrombocytémie Essentielle (TE)



## Leucémie Chronique à Neutrophiles (LCN)





## Panel NGS "NMP- Pronostic"- Gènes concernés

Gene	Transcript	Exon rank	Gene	Transcript	Exon rank
CSF3R	NM_000760	Full coding region	IDH1	NM_005896	4
DNMT3A	NM_022552	Full coding region	IDH2	NM_002168	4
EZH2	NM_001203247	Full coding region	KIT	NM_000222	2, 8, 9, 10, 11, 13, 17, 18
JAK2	NM_004972	Full coding region	KRAS	NM_033360	2, 3
RUNX1	NM_001754	Full coding region	MPL	NM_005373	10
TET2	NM_001127208	Full coding region	NPM1	NM_002520	10, 11
TP53	LRG_TP53 (LRG-specific mixed numbering)	Full coding region	NRAS	NM_002524	2, 3
ZRSR2	NM_005089	Full coding region	SETBP1	NM_015559	4
ASLX1	NM_015338	9, 11, 12, 14	SF3B1	NM_012433	10, 11, 12, 13, 14, 15, 16
CALR	NM_004343	9	SRSF2	NM_003016	1
CBL	NM_005188	8, 9	U2AF1	NM_006758	2, 6
FLT3	NM_004119	13, 14, 15, 20			

**Code analyse :** MYSPR

**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