

HEMATOLOGIE + ONCOLOGIE

ANALIZE CITOGENETICE (CARIOTIP):

- Cariotip cu benzi G din sange periferic
- Cariotip cu benzi G din sange periferic HIGH resolution
- Cariotip cu benzi G din maduva osoasa

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA INDICATE IN UNELE AFECTIUNI HEMATOLOGICE MALIGNE:

1. Neoplasme mieloproliferative clasice (policitemia vera, trombocitemie esentiala, metaplazie mieloida cu mielofibroza); sindroame mielodisplastice cu componenta mieloproliferativa incadrabile; neoplasme mieloproliferative atipice si neclasificabile; sindroame mielodisplastice cu componenta mieloproliferativa neclasificabile, in special ARSI-T (anemie refractara cu sideroblasti si trombocitoza); tromboze splahnice (tromboza de vena porta, tromboza de vena splenica), care frecvent sunt manifestarea unui neoplasm mieloproliferativ latent

- JAK2 V617F

2. Trombocitemie esentiala si metaplazie mieloida cu mielofibroza, negative pentru mutatia JAK2 V617F

- c-MPL W515L, W515K si S505N

Mutatiile c-MPL reprezinta criteriu major de diagnostic al trombocitemiei esentiale si metaplaziei mieloide cu mielofibroza negative pentru mutatia JAK2 V617F. De regula, prognosticul pacientilor c-MPL pozitivi este mai prost decat al celor JAK2 V617F pozitivi.

3. Mastocitoza sistemica

- c-KIT D816V

4. Leucemie mieloida acuta (toate subtipurile); resuta de leucemie mieloida acuta; sindroame mielodisplastice; leucemie acuta bifenotipica

- FLT3 ITD (Internal Tandem Duplication) si D835 (mutatiile codonului 835)

Mutatiile FLT3 sunt asociate cu un prognostic mai prost si o evolutie mai rapida a bolii. Pacientii pozitivi pentru acestea sunt incadrati in categoria de risc inalt.

5. Leucemia cu celule parvoase; histiocitoza Langerhans

- BRAF V600E

6. Macroglobulinemie Waldenstrom; gamopatii monoclonale de cauza neprecizata; limfoame B de zona marginala

- MYD88 L265P

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA INDICATE IN EVALUAREA UNOR CANCERE SOLIDE:

1. Cancer pulmonar (cu exceptia celui cu celule mici)

- EGFR – deletiile din exonul 19 si mutatia L858R din exonul 21

Aceste mutatii asociaza reprezinta un factor favorabil de prognostic in tratamentul cu inhibitori EGFR (erlotinib, gefitinib) al cancerului pulmonar.

2. Cancere din sfera digestiva (in special colo-rectal si pancreatic); cancer ovarian

- K-RAS – mutatiile codonilor 12 si 13

Mutatiile KRAS reprezinta un factor nefavorabil de prognostic, asociind rezistenta la tratamentul anti-EGFR (cetuximab, panitumumab).

3. Carcinom tiroidian papilar; melanom; cancer colo-rectal

- BRAF – mutatia V600E

Mutatia BRAF V600E este un marker molecular al carcinomului tiroidian papilar. Prezenta mutatiei BRAF V600E este criteriu obligator pentru administrarea vemurafenibului in melanomul metastatic. In cancerile colo-rectale, aceasta mutatie are efect similar mutatiilor KRAS, prezicand rezistenta la tratamentul anti-EGFR (cetuximab, panitumumab).

4. Rezistenta la tratamentul cu inhibitori EGFR (erlotinib, gefitinib) in cancerul pulmonar (cu exceptia celui cu celule mici)

- EGFR – mutatia T790M

TESTE DE FARMACOGENETICA:

1. Evaluarea riscului hemoragic dupa administrarea anticoagulantelor orale; stabilirea dozelor optime de anticoagulante orale

- CYP2C9*2, CYP2C9*3 si VKORC1 C1173T

2. Evaluarea rezistentei genetice la anticoagulante orale

- VKORC1 Asp36Tyr

3. Evaluarea rezistentei genetice la tratamentul cu Clopidogrel

- CYP2C19*2

4. Evaluarea toxicitatii la 6-mercaptapurina si azathioprina

- TMPT (tiopurin metil transferaza) alelele *2, *3A, *3B si *3C

5. Evaluarea toxicitatii la 5-FU si capecitabina

- DPD (dihidropirimidin dehidrogenaza) IVS14+1 G>A

6. Evaluarea toxicitatii la metotrexat

- MTHFR C677T

ANALIZE DE GENETICA MOLECULARA PENTRU EVALUAREA UNOR MUTATII TROMBOFILICE, FACTORI DE RISC PENTRU TROMBOZELE VENOASE SI ARTERIALE:

- Factor V Leiden
- Protrombina G20210A
- PAI-1 (Inhibitorul activatorului de plasminogen 1) 4G/5G
- MTHFR (Metilen tetrahidrofolat reductaza) C677T
- MTHFR (Metilen tetrahidrofolat reductaza) A1298C
- Factor XIII Val34Leu
- Factor V 4070 A>G (haplotipul HR2)
- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P

PACHETE DE ANALIZE GENETICE - TROMBOFILII, FARMACOGENETICA SI EVALUAREA UNOR CANCERE SOLIDE:

1. PACHET DE BAZA PENTRU TROMBOFILII EREDITARE

- Factor V Leiden
- Factor II (protrombina) G20210A

2. PACHET EXTINS A PENTRU TROMBOFILII EREDITARE

- Factor V Leiden
- Factor II (protrombina) G20210A
- MTHFR C677T
- MTHFR A1298T

3. PACHET EXTINS B PENTRU TROMBOFILII EREDITARE

- Factor V Leiden
- Factor II (protrombina) G20210A
- MTHFR C677T
- MTHFR A1298T
- PAI-1 4G/5G
- Factor XIII Val34Leu

4. PACHET COMPLET PENTRU TROMBOFILII EREDITARE

- Factor V Leiden

- Factor V 4070 A>G (haplotipul HR2)
- Factor II (protrombina) G20210A
- PAI-1 4G/5G
- Factor XIII Val34Leu
- Fibrinogen -455 G>A
- GP IIb/IIIa (Glicoproteina IIb/IIIa) L33P
- MTHFR C677T si MTHFR A1298T

5. PACHET TESTARE GENETICA PENTRU EVALUAREA RISCULUI HEMORAGIC SI AL REZISTENTEI LA ADMINISTRAREA ANTICOAGULANTELOR ORALE

- CYP2C9*2 si CYP2C9*3
- VKORC1 C1173T
- VKORC1 Asp36Tyr

6. PACHET PENTRU EVALUAREA UNOR CANCERE SOLIDE

- K-RAS – mutatiile codonilor 12 si 13
- BRAF – mutatia V600E

7. PACHET A PENTRU EVALUAREA LEUCEMIILOR MIELOIDE ACUTE SI A SINDROAMELOR MIELODISPLAZICE

- FLT3
- DNMT3A

8. PACHET B PENTRU EVALUAREA LEUCEMIILOR MIELOIDE ACUTE SI A SINDROAMELOR MIELODISPLAZICE

- Cariotip cu benzi G din maduva osoasa
- FLT3
- DNMT3A