

## Mutazione del Gene *SF3B1*

Bellinzona, 06.11.2017

Cari colleghi,

a partire dal 06.11.2017, il Dipartimento di Medicina di Laboratorio dell'Ente Ospedaliero (EOLAB) offre la possibilità di determinare la mutazione del gene *SF3B1* in pazienti per i quali si sospetta una sindrome mielodisplastica.

### Indicazione

La presenza delle mutazioni *SF3B1* rappresenta un criterio diagnostico per le seguenti entità riconosciute dalla Classificazione dei tumori emolinfopoietici dell'Organizzazione Mondiale della Sanità:

- sindrome mielodisplastica/neoplasia mieloproliferativa con sideroblasti ad anello e trombocitosi,
- sindrome mielodisplastica con sideroblasti ad anello

### Come richiedere l'analisi:

L'analisi va richiesta selezionando la voce "Mutazione *SF3B1*" nella sezione "Biologia molecolare" del formulario "Richiesta biopsia midollo osseo" [EOC M-SAN-068](#).

Il formulario è reperibile in DocQ. Una volta compilato il formulario elettronicamente, inviare il modulo premendo il bottone "Invio laboratorio", stampare il documento compilato, allegare il modulo cartaceo firmato dal medico richiedente all'invio del materiale.

### Tipo di prelievo:

L'analisi è eseguita **preferibilmente** su aspirato midollare (5 ml midollo eparina o EDTA) o in alternativa su sangue periferico (20 ml in EDTA) e viene effettuata settimanalmente presso il Laboratorio di Diagnostica molecolare (c/o Servizio di Microbiologia a Bellinzona).

### Costi

591 TP (2021.00, 2x 2546.03, 2010.00)

### Letteratura:

- Arber DA, Orazi A, Hasserjian R, Thiele J, Borowitz MJ, Le Beau MM, Bloomfield CD, Cazzola M, Vardiman JW. The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia. *Blood*. 2016 May 19;127(20):2391-405

*Dr. med. Davide Rossi*  
Capo Servizio Ematologia

*Dr. Renzo Lucchini*  
Collaboratore scientifico  
Diagnostica Molecolare