

examen citogenetic și/sau FISH și examen de biologie moleculară la copiii și adulți” se modifică și va avea următorul cuprins:

„**Subprogramul de diagnostic și de monitorizare a afecțiunilor hematologice maligne prin imunofenotipare, examen citogenetic și FISH și examen de biologie moleculară**

Activități:

— asigurarea serviciilor pentru diagnosticul hemopatiilor maligne, progresia sau recăderea acestora, pierderea răspunsului și pentru monitorizarea bolii minime reziduale a bolnavilor cu

Servicii de testare

I. LEUCEMII ACUTE

hemopatii maligne: leucemia acută, neoplasme mielodisplazice, sindroame mieloproliferative cronice (leucemie mieloidă cronică, sindroame mieloproliferative cronice Ph1 negativ, inclusiv mielofibroza, mastocitoza sistemică și sindromul hipereozinofilic) și sindroame limfoproliferative cronice (mielom multiplu și alte sindroame limfoproliferative cronice).

Criterii de includere:

- bolnavi cu diagnostic de hemopatii maligne;
- bolnavi cu diagnostic de hemopatii maligne cu progresia bolii sau cu recădere;
- bolnavi cu diagnostic de hemopatii maligne pentru monitorizarea bolii minime reziduale.

Tabelul nr. 1

Tip testare	Tip probă	Precizări
Imunofenotipare Flowcitometrie Panel diagnostic de certitudine LA (40 markeri*)	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic sau recădere și pentru monitorizarea bolii minime reziduale.
Citogenetic și FISH	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic și pentru monitorizarea bolii minime reziduale.
Biologie moleculară PCR calitativ/RT-qPCR (în funcție de indicație)	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic, la recădere și pentru monitorizarea bolii minime reziduale.
Biologie moleculară secvențiere convențională/NGS (în funcție de indicație)	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic, la recădere și pentru monitorizarea bolii minime reziduale.

* Panelul de diagnostic se adaptează raportat la echipamentele utilizate în laboratoare, numărul de markeri testați pentru leucemiile acute fiind de 40.

NOTĂ:

Este obligatoriu ca același furnizor să efectueze și să contracteze minimum panelul de teste prin imunofenotipare.

II. NEOPLASME MIELODISPLAZICE

Tabelul nr. 2

Tip testare	Tip probă	Precizări
Imunofenotipare Flowcitometrie Panel diagnostic de certitudine neoplasme mielodisplazice (40 markeri*)	aspirat medular	Se efectuează la diagnostic, la procent peste 10% blaști.
Citogenetic și FISH	aspirat medular/sânge periferic cu separare CD34	Se efectuează la diagnostic.
Biologie moleculară secvențiere convențională/NGS Panel diagnostic neoplasme mielodisplazice	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic.

* Panelul de diagnostic se adaptează raportat la echipamentele utilizate în laboratoare, numărul de markeri testați pentru sindroamele mielodisplazice fiind de 40.

NOTĂ:

Este obligatoriu ca același furnizor să efectueze și să contracteze minimum panelul de teste prin imunofenotipare.

III. SINDROAME MIELOPROLIFERATIVE CRONICE

Tabelul nr. 3

	Tip testare	Tip probă	Precizări
1. Leucemie mieloidă cronică	Citogenetic și FISH BCR ABL	aspirat medular	Se efectuează la diagnostic.
	Biologie moleculară: PCR calitativ — BCR ABL	sânge periferic	Se efectuează la diagnostic, dacă se confirmă, se trece la testarea cantitativă RT-qPCR.
	Citogenetic și FISH BCR ABL	aspirat medular	Se efectuează la pierderea răspunsului.

	Tip testare	Tip probă	Precizări
	Biologie moleculară secvențiere (Sanger sau NGS) BCR ABL mutații	sânge periferic	Se efectuează la pierderea răspunsului.
	Biologie moleculară: RT- qPCR BCR ABL	sânge periferic	Se efectuează în primul an la diagnostic, la 3, 6, 12 luni, la 18 luni și apoi anual. În caz de întrerupere a tratamentului (treatment-free) se face lunar primele 6 luni, la 2 luni în lunile 6—12, apoi la 3 luni.
2. Sindroame mieloproliferative cronice Ph 1 — (SMPC)	Citogenetic și FISH	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic/progresie.
	Biologie moleculară: PCR calitativ — Panel diagnostic SMC Ph negativ mutații: JAK2, CALR, MPL	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic/progresie.
	Biologie moleculară secvențiere (Sanger sau NGS)	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la pacienții cu indicație de transplant.
3. Mastocitoza sistemică	Biologie moleculară: PCR calitativ/MLPA — Panel diagnostic mastocitoză (c-kit D 816V, D816Y, D816F)	sânge/aspirat medular	Se efectuează la diagnostic.
4. Sindromul hipereozinofilic	FISH — Panel detecție rearanjament FIP1L1/CHIC2/PDGFRA și PDGFRBbp	sânge periferic/aspirat medular	Se efectuează la diagnostic.
	Biologie moleculară — PCR calitativ	sânge periferic/aspirat medular	Se efectuează la diagnostic.

NOTĂ:

Același furnizor poate să efectueze și să contracteze unul sau mai multe paneluri de testare.

IV. SINDROAME LIMFOPROLIFERATIVE CRONICE

Tabelul nr. 4

	Tip testare	Tip probă	Precizări
Mielom multiplu	Imunofenotipare Flowcitometrie Panel diagnostic de certitudine Mielom multiplu (16 markeri*)	aspirat medular	Se efectuează la diagnostic și pentru monitorizarea bolii minime reziduale.
	FISH selecție CD138 Panel mutații genetice mielom multiplu: TP53, CKS1B/CDKN2C (P18), IGHbp, urmată de utilizarea a încă 3 sonde în a doua etapă: CCND1::IGH t(11;14); IGH::MAF v2t(14;16); IGH::FGFR3t(4;14) 4—6 sonde	aspirat medular	Se efectuează la diagnostic/la recădere.
Alte sindroame limfoproliferative cronice	Imunofenotipare Flowcitometrie Panel diagnostic de certitudine LLC/limfoproliferare B/T (16 markeri*)	aspirat medular/sânge periferic	Se efectuează la diagnostic.
	FISH – Panel prognostic LLC/limfoproliferare B/T (pentru LLC del 17p și 11q)	sânge periferic/aspirat medular	Se efectuează după confirmarea diagnosticului și la recădere.
	Biologie moleculară secvențiere (convențională/NGS) Panel prognostic LLC/limfoproliferare B/T (pentru LLC mutație TP 53) pentru LLC Status mutațional al genelor ce codează regiunea variabilă a lanțurilor grele de imunoglobuline (IGHV)	sânge periferic/aspirat medular	Se efectuează după confirmarea diagnosticului de limfoproliferare cronică.

* Panelul de diagnostic se adaptează raportat la echipamentele utilizate în laboratoare, numărul de markeri testați pentru Mielomul multiplu și alte sindroame limfoproliferative cronice fiind de 16.

NOTĂ:

Același furnizor poate să efectueze și să contracteze unul sau mai multe paneluri de testare.