

Xpert® NPM1 Mutation

Dla czułego, szybkiego i doraźnego monitorowania transkryptów mRNA NPM1 u pacjentów z AML

Fakty

Ostra białaczka szpikowa (AML) to zaburzenie heterogeniczne charakteryzujące się zróżnicowaniem klonalnych ekspansji i niekontrolowaną proliferacją progenitorów szpikowych (blastów) w krwi obwodowej i szpiku kostnym.^{1,2} Jest to najczęściej występująca ostra białaczka u dorosłych i wiadomo, że ma różne mutacje nukleofosminy (NPM1) w eksonie 12.¹

NPM1 to jedna z najczęstszych nieprawidłowości genetycznych w AML, stanowiąca około 30% do 35% przypadków.^{3,4} WHO zidentyfikowała AML z mutacją NPM1 jako odrębny podmiot w 2017 r.³ Określenie statusu mutacji NPM1 stało się niezbędne do molekularnej klasyfikacji AML. Uznane organizacje międzynarodowe zalecają monitorowanie NPM1 u pacjentów z AML w określonych punktach czasowych.^{5,6}



W krajach europejskich **częstość jej występowania wynosi 3,5 przypadków na 100 000 populacji rocznie, a wskaźnik przeżycia pięcioletniego wynosi około 17,5%.**^{1,7}



Stanowi około **80% przypadków ostrej białaczki u dorosłych, a mediana wieku w chwili rozpoznania wynosi 67–68 lat.**^{1,7,8}



Brak międzynarodowych standardów oceny ilościowej transkryptu mutacji NPM1 dla AML.

Xpert NPM1 Mutation

Skuteczność dla pacjentów

NPM1 Mutation to zautomatyzowany test wysokiej czułości służący do ilościowego określenia ilości transkryptów mRNA zmutowanego genu NPM1 (typy A, B i D w eksonie 12) jako stosunku zmutowanej wersji NPM1 do ABL1. Badanie przeprowadza się w oparciu o innowacyjną technologię GeneXpert®, która automatyzuje i integruje oczyszczanie próbki, amplifikowanie kwasu nukleinowego oraz wykrywanie sekwencji docelowej w prostych lub złożonych próbkach przy użyciu techniki RTPCR w czasie rzeczywistym i testów Nested-PCR w jednym zautomatyzowanym kartridżu.*



Zakres dynamiczny*
500% – 0,030% mutacji
NPM1/ABL1



Standardowe wyniki
Zastrzeżone wewnętrzne materiały
kontroli RNA w każdej serii



Czas do uzyskania wyniku*
≤3 godz.

Twoje potrzeby

Podejmowanie właściwych decyzji



Nasze odpowiedzi

Ułatwienie podejmowania decyzji w krytycznych momentach dzięki czułości i jakości testu:

Czułość testu spełnia wymagania kliniczne:

- Zakres dynamiczny od 500% do 0,030% mutacji NPM1/ABL1*
- Klinicznie wykazana granica wykrywalności 0,030%*

Poprawa odczuć pacjenta



Możliwość uzyskania **wyniku w czasie krótszym niż 3 godziny po pobraniu próbki*** umożliwia wczesne przewidywanie nawrotu choroby w celu szybkiej identyfikacji i **monitorowanie skuteczności leczenia i opieki**.

Odpowiedź na potrzeby pacjenta



Nawrót pozostaje najczęstszą przyczyną niepowodzenia leczenia u pacjentów z AML.⁹ **Terminowe monitorowanie** zapewnia pomiar odpowiedzi na leczenie i wykrywanie potencjalnego nawrotu.¹⁰

Poprawa łatwości dostępu w celu monitorowania



Dzięki łatwemu w użyciu testowi zintegrowanemu z w pełni zautomatyzowanym procesem (na żądanie lub w serii), 2 kontrolom wewnętrznym zintegrowanym z każdym kartridżem oraz standardowym raportom,* **wyniki można uzyskać i przekazać pacjentowi w takich samych warunkach i czasie, niezależnie od miejsca, w którym wykonywany jest test.**



Jakie są zalecenia?

- Rozpoznanie, rokowanie i monitorowanie AML wymaga metod o wysokiej czułości klinicznej i swoistości dostosowanych do cyklu pracy w laboratorium biologii molekularnej.¹⁰
- **European LeukemiaNet zaleca przeprowadzenie podstawowej oceny molekularnej metodą ilościowej reakcji łańcuchowej polimerazy (qPCR) lub kropelkowej cyfrowej reakcji PCR (dPCR) w celu zrozumienia odpowiedzi na leczenie wstępne oraz ułatwienia monitorowania MRD po leczeniu u pacjentów ze zmutowanym NPM1 i czynnikiem wiążącym rdzeń (CBF)-AML.¹¹**

* Instrukcja użycia Xpert NPM1 Mutation (302-8304)

Piśmiennictwo:

- 1 Bocchia M, Carella AM, Mulè A, Rizzo L, Turrini M, Abbenante MC, Cairoli R, Calafiore V, Defina M, Gardellini A, Luzi G, Patti C, Pinazzi MB, Riva M, Rossi G, Sammartano V, Rigacci L. Therapeutic Management of Patients with FLT3 + Acute Myeloid Leukemia: Case Reports and Focus on Gilteritinib Monotherapy. *Pharmacogenomics Pers Med.* 22 kwietnia 2022 r.; 15:393-407. doi: 10.2147/PGPM.S346688. PMID: 35496349; PMCID: PMC9041600.
- 2 Saultz JN, Garzon R. Acute Myeloid Leukemia: A Concise Review. *J Clin Med.* 2016 Mar 5;5(3):33. doi: 10.3390/jcm5030033. PMID: 26959069; PMCID: PMC4810104.
- 3 Löwenberg B, Rowe JM. Introduction to the review series on advances in acute myeloid leukemia (AML). *Blood.* 2016 Jan 7;127(1):1. doi: 10.1182/blood-2015-10-662684. Epub 2015 Dec 10. PMID: 26660430.
- 4 Falini B, Scialobacci S, Falini L, et al. Diagnostic and therapeutic pitfalls in NPM1-mutated AML: notes from the field. *Leukemia* 35, 3113–3126 (2021). <https://doi.org/10.1038/s41375-021-01222-4>.
- 5 Kunchala P, Kuravi S, Jensen R, McGuirk J, Balusu R. When the good go bad: Mutant NPM1 in acute myeloid leukemia. *Blood Rev.* 2018; 32(3): 167-183. doi:10.1016/j.blre.2017.11.001.
- 6 Heuser M, Ofiran Y, Boissel N, Brunet Mauri S, Craddock C, Janssen J, Wierzbowska A, Buske C. Acute myeloid leukemia in adult patients: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Annals of Oncology, Special Article, Vol. 31, Issue 6, June 2020, Pages 697-712.* doi: <https://doi.org/10.1016/j.annonc.2020.02.018>.
- 7 National Comprehensive Cancer Network. NCCN Guidelines for Patients – Acute Myeloid Leukemia, 2022 <https://www.nccn.org/patients/guidelines/content/PDF/am1-patient.pdf>. Dostęp: 11 stycznia 2023 r.
- 8 Acute Myeloid Leukaemia: mapping the policy response to an acute cancer in France, Germany, Italy, Spain and the UK, The Economist Intelligence Unit Limited, December 2019.
- 9 De Kouchkovsky, I., Abdul-Hay, M. 'Acute myeloid leukemia: a comprehensive review and 2016 update'. *Blood Cancer Journal* 6, e441 (2016). <https://doi.org/10.1038/bcj.2016.50>.
- 10 Dillon R, Hills R, Freeman S, Potter N, Jovanovic J, Ivey A, Kanda AS, Runglall M, Foot N, Valganon M, Khwaja A, Cavenagh J, Smith M, Ommen HB, Overgaard UM, Dennis M, Knapper S, Kaur H, Taussig D, Mehta P, Raj K, Novitzky-Basso I, Nikolousis E, Danby R, Krishnamurthy P, Hill K, Finnegan D, Alimam S, Hurst E, Johnson P, Khan A, Salim R, Craddock C, Spearing R, Gilkes A, Gale R, Burnett A, Russell NH, Grimwade D. Molecular MRD status and outcome after transplantation in NPM1-mutated AML. *Blood.* 27 lutego 2020 r.; 135(9):680-688. doi: 10.1182/blood.2019002959. PMID: 31932839; PMCID: PMC7059484.
- 11 Hafez M, Ye F, Jackson K, Yang Z, Karp JE, Labourier E, Gocke CD. Performance and clinical evaluation of a sensitive multiplex assay for the rapid detection of common NPM1 mutations. *J Mol Diagn.* wrzesień 2010; 12(5):629-35. doi: 10.2353/jmoldx.2010.090219. Epub 8 lipca 2010 r. PMID: 20616361; PMCID: PMC2928427.
- 12 Döhner H, Wei AH, Appelbaum FR, Craddock C, DiNardo CD, Dombret H, Ebert BL, Fenaux P, Godley LA, Hasserjian RP, Larson RA, Levine RL, Miyazaki Y, Niederwieser D, Ossenkoppele G, Röllig C, Sierra J, Stein EM, Tallman MS, Tien HF, Wang J, Wierzbowska A, Löwenberg B. Diagnosis and management of AML in adults: 2022 recommendations from an international expert panel on behalf of the ELN. *Blood.* 2022 Sep 22;140(12):1345-1377. doi: 10.1182/blood.2022016867. PMID: 35797463.

Test Xpert® NPM1 Mutation jest testem biologii molekularnej stosowanym w systemach GeneXpert®. Producent: Cepheid. Dystrybutor: Cepheid Europe SAS.

Należy dokładnie przeczytać instrukcję podaną na etykiecie i (lub) instrukcję użycia. 01/2023

CE-IVD. Wyrób medyczny przeznaczony do diagnostyki *in vitro*. Produkt może nie być dostępny we wszystkich krajach.

SIEDZIBA GŁÓWNA KORPORACJI

904 Caribbean Drive
Sunnyvale, CA 94089 USA

BEZPŁATNA INFOLINIA +1.888.336.2743
TEL: +1.408.541.4191
FAX: +1.408.541.4192

SIEDZIBA GŁÓWNA W EUROPIE

Vira Soleilh
81470 Maurens-Scopont Francja

TEL: +33.563.82.53.00
FAX: +33.563.82.53.01
E-MAIL: cepheid@cepheideurope.fr

www.Cepheidinternational.com

© 2023 Cepheid. 3308-01PL