

Xpert® NPM1 Mutation

Pour le suivi **sensible, rapide et à la demande** des transcrits d'ARNm de NPM1 chez les patients atteints de LMA

Les faits

La leucémie myéloïde aiguë (LMA) est un trouble hétérogène caractérisé par l'expansion clonale, la différenciation et la prolifération incontrôlée des précurseurs myéloïdes (blastes) dans le sang périphérique et la moelle osseuse.^{1,2} Il s'agit de la leucémie aiguë la plus répandue chez les adultes. Elle est connue pour présenter diverses mutations de l'exon 12 de la nucléophosmine (NPM1).¹

NPM1 est l'une des anomalies génétiques les plus répandues dans la LMA, représentant environ 30 % à 35 % des cas.^{3,4} L'OMS a identifié la LMA avec mutation de NPM1 comme entité distincte en 2017.³ La détermination du statut de mutation de NPM1 est devenu essentiel pour la classification moléculaire de la LMA. Les organisations internationales reconnues recommandent des moments précis pour le suivi de NPM1 chez les patients atteints de LMA^{5,6}.



Dans les pays européens, **l'incidence est de 3,5 cas pour une population de 100 000 par an et la survie à cinq ans est d'environ 17,5 %**^{1,7}



La LMA représente environ **80 % des cas de leucémie aiguë chez les adultes, avec un âge médian au diagnostic de 67-68 ans**^{1,7,8}



Aucune norme internationale n'existe pour la quantification des transcrits de mutation NPM1 pour la LMA.

Xpert NPM1 Mutation

L'efficacité pour vos patients

Xpert NPM1 Mutation est un test automatisé conçu pour la quantification du nombre de transcrits d'ARNm de mutation NPM1 (types A, B et D dans l'exon 12) sous la forme d'un rapport de mutation NPM1/ABL1 avec une sensibilité élevée. Le test est effectué sur la technologie innovante GeneXpert®, qui automatise et intègre la purification des échantillons, l'amplification de l'acide nucléique et la détection de la séquence cible dans des échantillons simples ou complexes, par tests de RT-PCR en temps réel et de PCR nichée dans une seule cartouche automatisée.*



Plage dynamique*

Rapport de mutation NPM1/ABL1 de 500 % à 0,030 %



Résultats standardisés

Matériel de contrôle à ARN exclusif et interne dans chaque lot



Temps de rendu des résultats*

≤3 heures

Vos besoins

Prendre les bonnes décisions



Prise de décision facile aux moments critiques grâce à la sensibilité et à la qualité du test :

La sensibilité du test répond aux exigences cliniques :

- Plage dynamique de 500 % à 0,030 % pour le rapport de mutation NPM1/ABL1*
- Limite de détection (LD) cliniquement prouvée de 0,030 %*

Améliorer le parcours patient



La possibilité de fournir le **résultat en moins de 3 heures après réception de l'échantillon*** permet la prédiction précoce et l'identification rapide d'une rechute **ainsi que le suivi du traitement et de l'efficacité des soins.**

Répondre aux besoins des patients



La rechute reste la cause la plus fréquente d'échec du traitement chez les patients atteints de LMA⁹. **Un suivi rapide permet de mesurer la réponse au traitement et de détecter une rechute potentielle.**¹⁰

Faciliter l'accès au suivi



Grâce au test simple à utiliser dans le cadre d'un processus entièrement automatisé (à la demande ou en série), aux 2 contrôles internes intégrés dans chaque cartouche et aux rapports standardisés*, **les résultats peuvent être obtenus et communiqués au patient dans les mêmes conditions et délais, quel que soit l'environnement où le test est réalisé.**



Quelles sont les recommandations ?

- Des méthodes ayant une sensibilité et une spécificité cliniques élevées et adaptées au flux de travail du laboratoire moléculaire sont requises pour le diagnostic, le pronostic et le suivi de la LMA.¹⁰
- **European LeukemiaNet recommande la réalisation d'une évaluation moléculaire de référence par le biais de l'amplification en chaîne par polymérase quantitative (qPCR) ou par ddPCR (PCR digitale basée sur la génération de gouttelettes) pour comprendre la réponse au traitement initial et faciliter le suivi de la MRM après traitement chez les patients atteints de LMA avec mutation NPM1 et facteur de liaison central (core binding factor, CBF).**¹¹

* Notice d'utilisation du test Xpert NPM1 Mutation (302-8304)

Références :

- 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. *Pharmgenomics Pers Med.* 2022 Apr 22;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. 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.
- 3 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>.
- 4 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.
- 5 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>.
- 6 National Comprehensive Cancer Network. NCCN Guidelines for Patients – Acute Myeloid Leukemia, 2022. <https://www.nccn.org/patients/guidelines/content/PDF/aml-patient.pdf>. Accessed on January 11, 2023.
- 7 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.
- 8 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>.
- 9 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.* 2020 Feb 27;135(9):680-688. doi: 10.1182/blood.2019002959. PMID: 31932839; PMCID: PMC7059484.
- 10 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.* 2010 Sep;12(5):629-35. doi: 10.2353/jmoldx.2010.090219. Epub 2010 Jul 8. PMID: 20616361; PMCID: PMC2928427.
- 11 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.

Le test Xpert® NPM1 Mutation est un test de biologie moléculaire utilisé sur les systèmes GeneXpert®. Fabricant : Cepheid. Distributeur : Cepheid Europe SAS.

Lire attentivement les instructions sur l'étiquette et/ou sur la notice d'utilisation. 01/2023

CE-IVD. Dispositif médical de diagnostic *in vitro*. Peut ne pas être disponible dans tous les pays.

SIÈGE SOCIAL

904 Caribbean Drive
Sunnyvale, CA 94089, États-Unis

APPEL GRATUIT +1.888.336.2743
TÉLÉPHONE +1.408.541.4191
FAX +1.408.541.4192

SIÈGE EUROPÉEN

Vira Soleih
81470 Maurens-Scopont, France

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

www.Cepheidinternational.com

© 2023 Cepheid. 3308-01F