

LEUCEMIE ACUTE

-ACCUMULO DI CELLULE IMMATURE (**BLASTI**)

- NEL SANGUE (LEUCEMIA, SANGUE BIANCO)
- NEL MIDOLLO E NEI TESSUTI

-INSUFFICIENTE PRODUZIONE DI ALTRI TIPI di CELLULE NEL MIDOLLO (ERITROCITI, GRANULOCITI, PIASTRINE)
SINTOMI E SEGNI DI **INSUFFICIENZA MIDOLLARE**:
ANEMIA (e conseguente pallore), INFEZIONI da leucopenia-neutropenia, EMORRAGIE da piastrinopenia

-SINTOMI E SEGNI “TUMORALI” (DA INFILTRAZIONE IN ORGANI / TESSUTI)

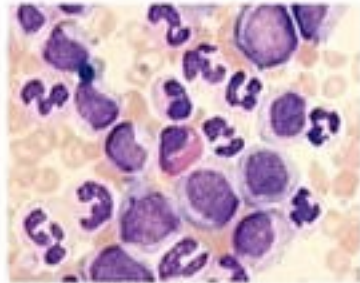
DIAGNOSI DI LEUCEMIA ACUTA

1. VALUTAZIONE CLINICA
2. EMOCROMO
3. VALUTAZIONE MORFOLOGICA DELLE CELLULE DA SANGUE O DA MIDOLLO (IL FENOTIPO MORFOLOGICO SI BASA SULLA MORFOLOGIA DELLE CELLULE BLASTICHE COME SI VEDONO AL MICROSCOPIO OTTICO, COLORATE COL MAY-GRUNWALD-GIEMSA)
4. DEFINIZIONE DELL' IMMUNOFENOTIPO (FENOTIPO "IMMUNOLOGICO" PERCHE' SI BASA SUL RICONOSCIMENTO DI PROTEINE CON ANTICORPI MONOCLONALI); indagine condotta al FACS
5. ANALISI CITOGENETICA CLASSICA: RICERCA DI ALTERAZIONI CROMOSOMICHE
6. FISH: RICERCA DI ALTERAZIONI CROMOSOMICHE
7. RICERCA DI MUTAZIONI E DI GENI DI FUSIONE (RT-PCR & NGS)

Livello	Tecnica	Cosa rileva	Note
[1] Morfologia	Microscopia ottica	Aspetto delle cellule	Primo screening
[2] Immunofenotipo	Citofluorimetria	Marcatori di superficie	Definisce il tipo cellulare
[3] Citogenetica classica	Cariotipo	Anomalie cromosomiche	Visione globale, ma meno sensibile
[4] FISH	Sonde fluorescenti	Riarrangamenti noti	Rapida e mirata
[5] Biologia molecolare	PCR / RT-PCR / NGS	Mutazioni e geni di fusione	Alta sensibilità, utile per MRD

Diagnostic tests include cytomorphology, immunophenotyping, cytogenetics and molecular analyses

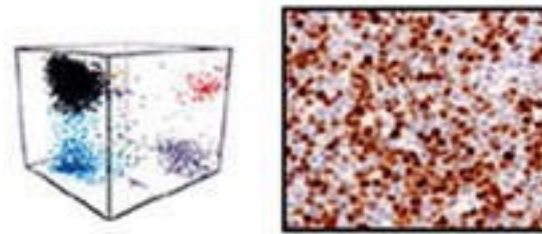
Cytomorphology



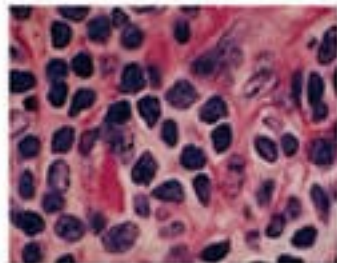
Cytogenetics



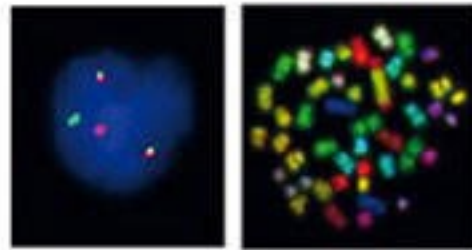
Immunophenotype



Histology



FISH



Molecular genetics

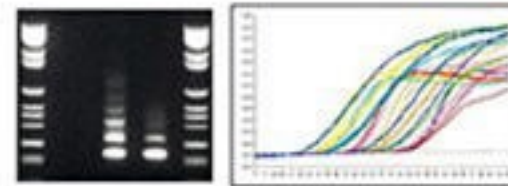


Fig. 1.1

FISH, Fluorescent *in situ* hybridisation.

EMORRAGIE da PIASTRINOPENIA



PETECCHIE

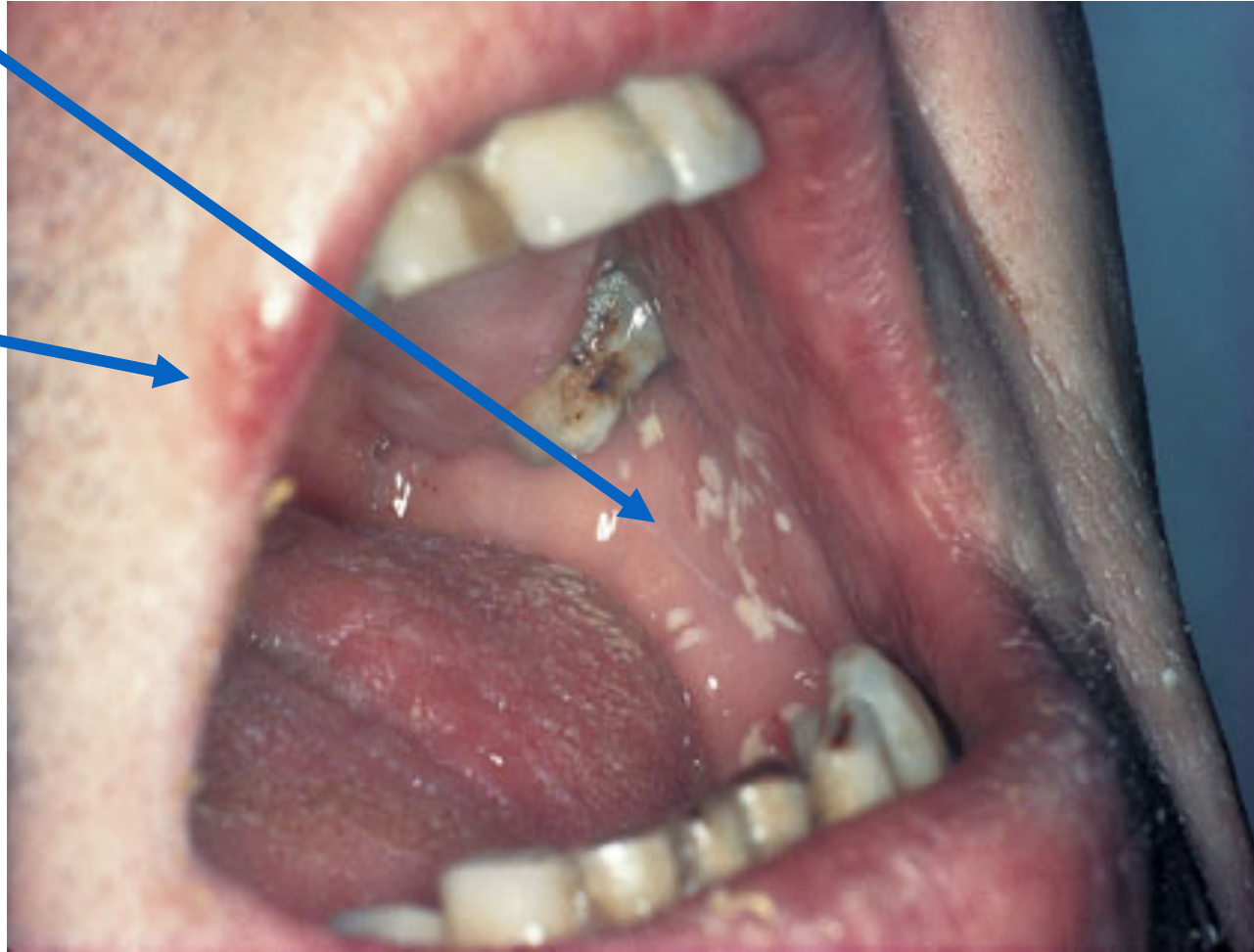


ECHIMOSI

INFEZIONI da LEUCOPENIA

Leucemia mieloide
acuta: placche di
Candida albicans
della bocca, con una
lesione da *Herpes
simplex* del labbro
superiore.

Frequente la
polmonite da
Pneumocystis carinii



Alterazioni dell'emocromo

- Globuli Bianchi 
Formula leucocitaria

Leucocitosi
Leucopenia
GB normali

ALTERAZIONI
VARIABILI DEL
NUMERO
DIGLOBULI
BIANCHI

- Emoglobina 

Anemia

- Piastrine 

Piastrinopenia

BLASTI

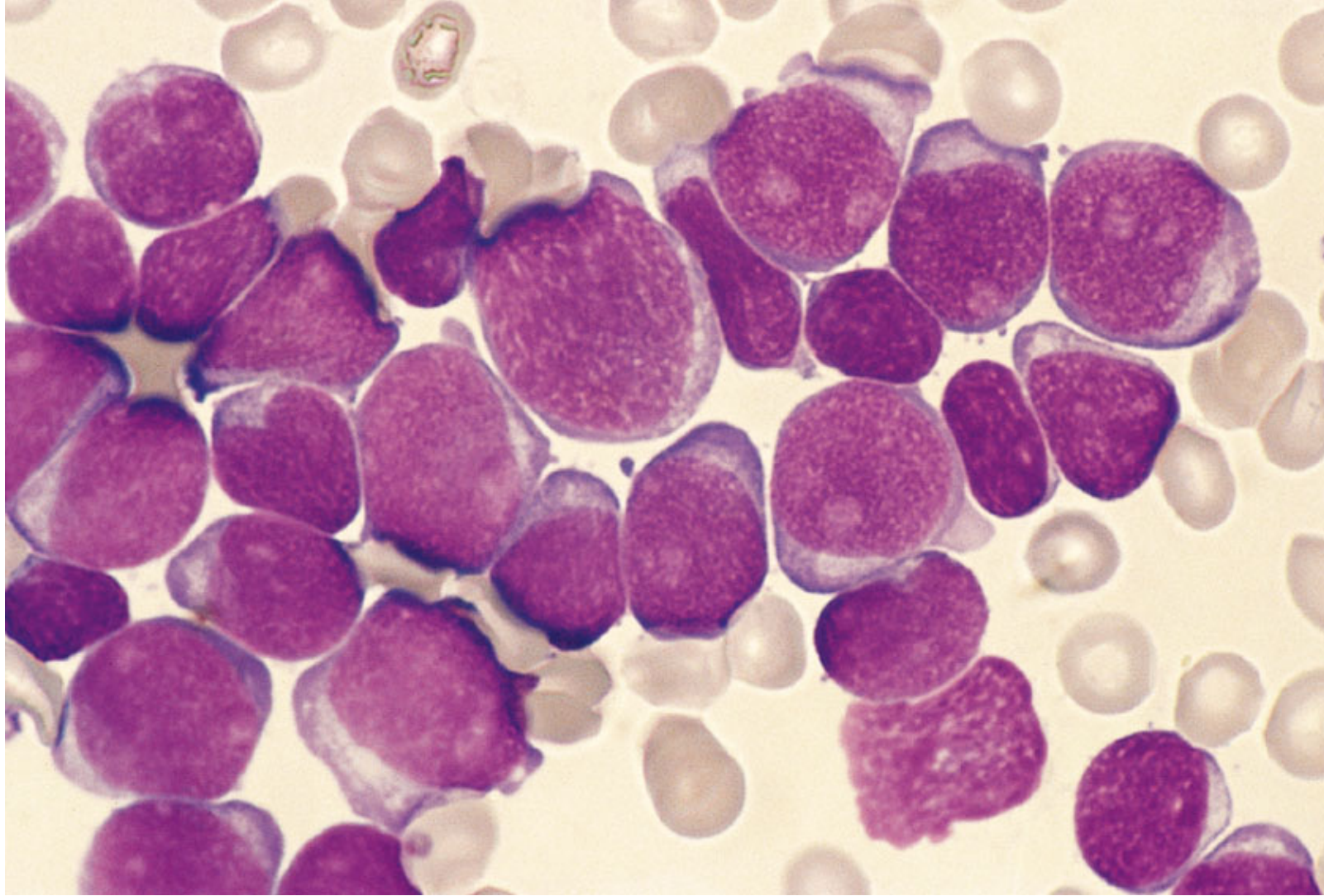
Cellule che hanno perso la capacità di dare origine alle cellule più mature: esse dal midollo passano nel sangue periferico e continuano a dividersi, aumentando progressivamente di numero

Es: Leucemia acuta:

Sangue midollare: blasti > 20% delle cellule totali;

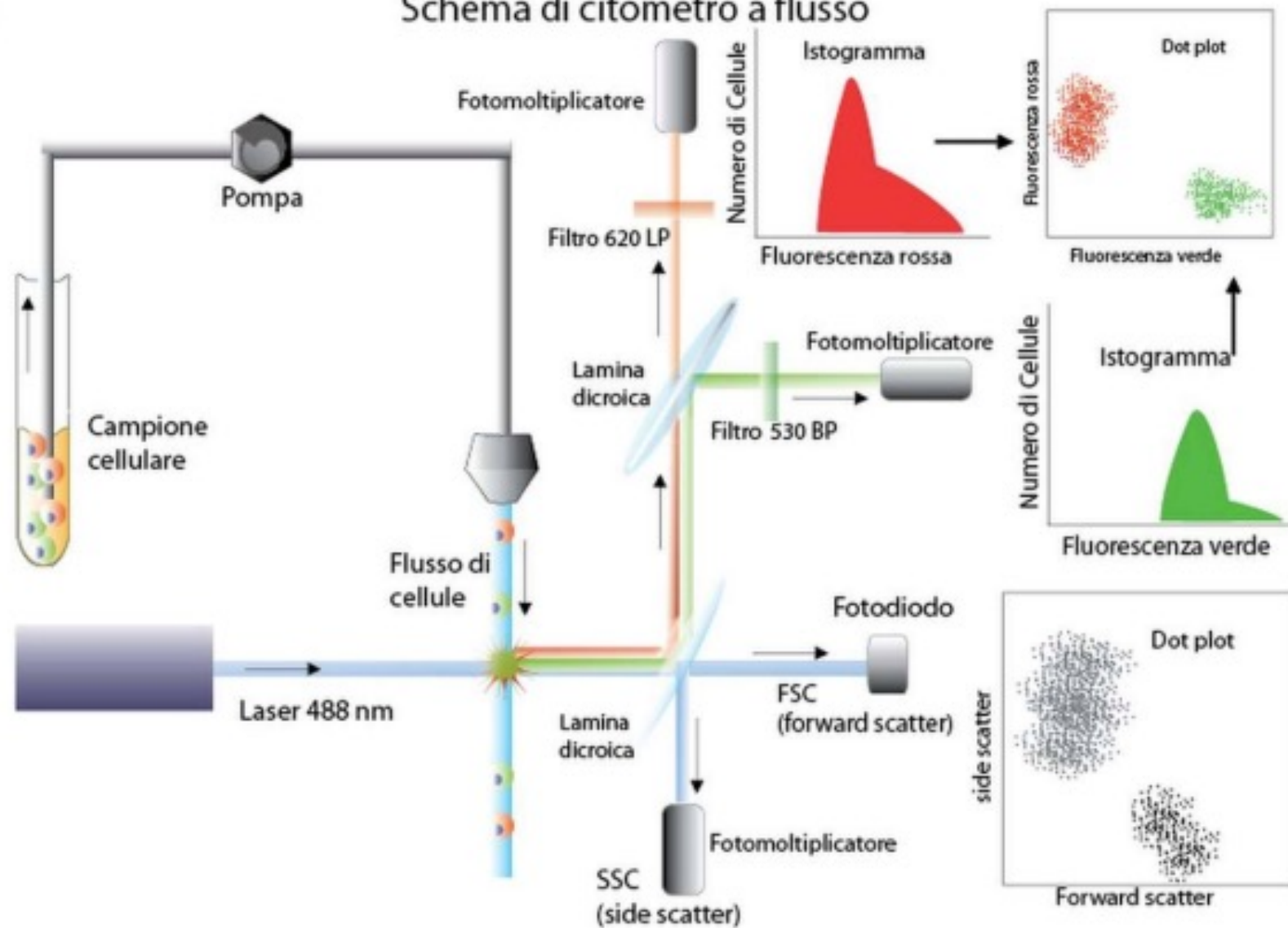
Sangue periferico: blasti > 10% delle cellule totali

BLASTI



Può essere di aiuto nella diagnostica l'uso del citofluorimetro, non solo per determinare l'immunofenotipo (vedi oltre), ma anche per vedere se ci sono marcate differenze in termini numerici nelle singole popolazioni del sangue rispetto ad una condizione normale:

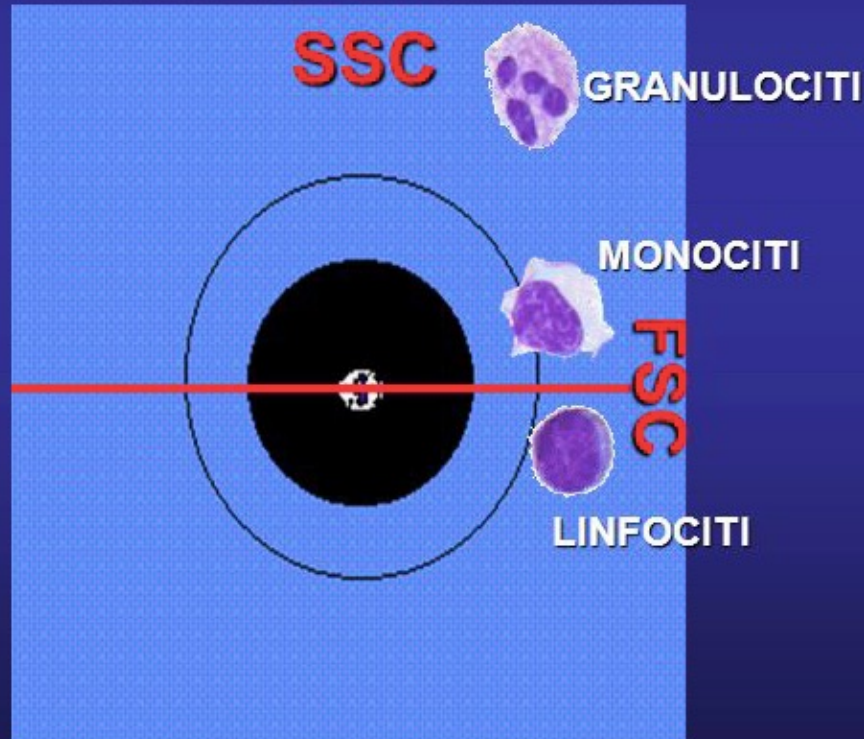
Schema di citometro a flusso



Generazione dei segnali di “scatter”

Rifrazione & Riflessione:

proporzionale alla granularità cellulare e alla complessità rilevate a 90° rispetto la luce incidente.



Diffrazione:

proporzionale alle dimensioni della cellula rilevata lungo l'asse della luce incidente 0°

SOTTOPOPOLAZIONI LEUCOCITARIE IN SANGUE PERIFERICO-CITOGRAMMA

