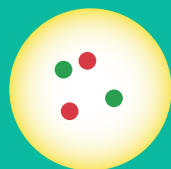


Informasi Teknis & Interpretasi

Metode	Interphase Fluorescence In Situ Hybridization (FISH)
Normal cutoff	9.5% (dibaca 2 analisis @100 sel)
Sampel	3 mL whole blood lithium heparin
Syarat sampel	- Tidak boleh dibekukan dan tidak boleh lisis - Tidak menerima transplantasi sumsum tulang/sel punca alogenik - Tidak menerima transfusi darah yang mengandung leukosit 2 minggu sebelum melakukan pemeriksaan
Frekuensi kerja	Senin-Sabtu, tutup sampel pukul 08.00 WIB
Hasil	Terdeteksi atau tidak terdeteksi delesi

Interpretasi hasil (ilustrasi sinyal FISH)

NORMAL (non-delesi)



Kedua alel utuh

○ Hijau = kontrol

DELESI 5q POSITIF



Kehilangan 1 sinyal

● Merah = target

Positif delesi 5q bila presentase sel abnormal diatas nilai cutoff normal 9.5%

Referensi:

Bruzzese A, dkk. Eur J Haematol 2024 | Venugopal S, Czuchlewski DR. Leuk Res 2020;95:106385 | Garcia-Manero G, dkk. Am J Hematol 2023;98:381-405 | WHO Classification of Haematolymphoid Tumours, 5th ed. IARC 2022 | Krönke J, dkk. Nature 2015;523:183-188 | NCCN Guidelines MDS v.3.2026 · Fornas Kemenkes RI 2023



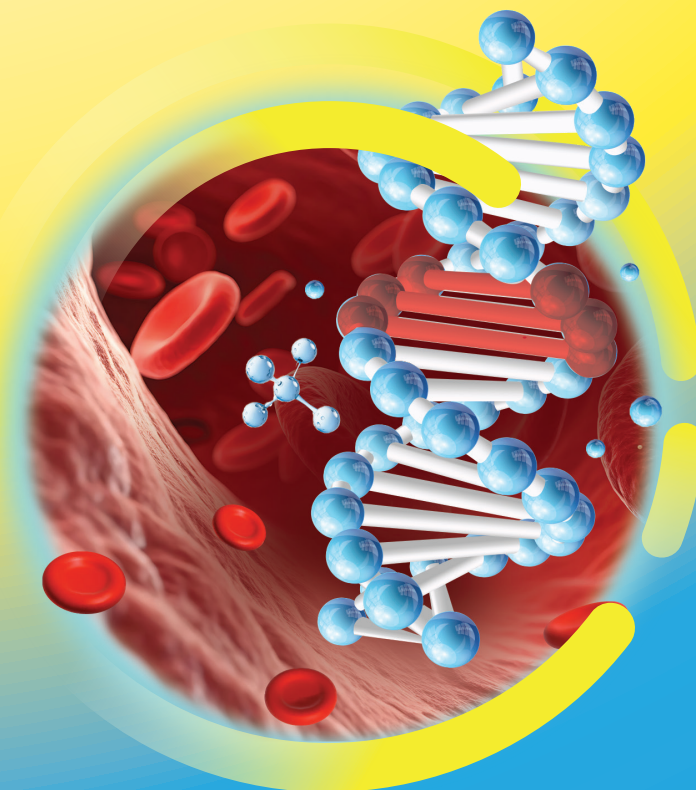
Prodia for Doctor

Download on App Store or Google Play

Prodia.co.id 1500 830

Pemeriksaan Delesi 5q untuk Mendukung Diagnosis Myelodysplastic Syndrome (MDS)

Deteksi delesi 5q dengan metode FISH untuk membantu penegakan diagnosis dan mendukung penentuan terapi pada pasien MDS.



Pemeriksaan Delesi 5q pada Pasien MDS

Kecurigaan Klinis Awal:

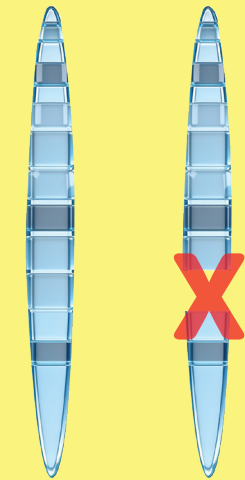
Sitopenia
Displasia



Subtipe MDS
belum pasti



Normal del(5q)



Pemeriksaan **delesi 5q** mendeteksi ada tidaknya kehilangan (delesi) pada lengan panjang kromosom 5 (5q) yang umumnya ditemukan pada pasien Myelodysplastic Syndrome (MDS).



Kenali dengan Pemeriksaan Delesi 5q Metode FISH

Bantu menegaskan diagnosis MDS-5q dan memastikan perencanaan terapi yang tepat untuk pasien.

Mengenal MDS dan Delesi 5q

Apa itu *Myelodysplastic Syndrome (MDS)*?

- Kelainan klonal sel darah di sumsum tulang.
- Sel darah yang terbentuk sering tidak matang dan tidak berfungsi normal → jumlah sel darah normal menurun (sitopenia).

Sekitar 30% pasien MDS dapat berkembang menjadi leukemia mieloid akut (AML).

Gejala: lelah (anemia), infeksi berulang (neutropenia), perdarahan/mudah memar (trombositopenia).

Apa itu Delesi 5q?

Hilangnya sebagian **lengan panjang (q) kromosom 5** - sebagian materi genetik (DNA) pada daerah itu hilang.

- Kelainan sitogenetik yang paling sering ditemukan pada MDS, dengan karakteristik klinik-morfologi yang konsisten.

del(5q) = kelainan sitogenetik yang diakui sebagai entitas tersendiri, MDS-5q berdasarkan klasifikasi WHO tahun 2022

Karakteristik MDS-5q



Gambaran klinis dan morfologi khas dan konsisten



Lesi genetik stabil



Respons terapi spesifik



Prognosis relatif baik

Mengapa Perlu Diperiksa?



Konfirmasi del(5q) menentukan kelayakan terapi lenalidomide.



Lenalidomide bekerja spesifik pada klon del(5q) (*synthetic lethality*). Tanpa del(5q) terapi lenalidomide tidak efektif dan berisiko toksik (mielosupresi berat).

Kapan del(5q) sebaiknya diperiksa?



Saat diagnosis

Membantu menegaskan diagnosis dan klasifikasi (entitas MDS-5q, WHO 2022), khususnya ketika hasil pemeriksaan kariotipe konvensional gagal dan hasil tidak informatif.



Sebelum terapi lenalidomide

Menentukan eligibilitas terapi — lenalidomide efektif hanya bila klon del(5q) terkonfirmasi.



Saat pemantauan terapi

Membantu mengevaluasi respons pasien MDS del(5q) yang mendapat terapi lenalidomide. Kombinasikan dengan kariotipe untuk memantau kemungkinan progresi penyakit.

Metode FISH, spesifik, sensitif, dapat dikerjakan pada sel interfase dan hasil cepat. **Metode paling praktis dan sensitif** untuk deteksi delesi 5q.