

BASI SCIENTIFICHE

Il linfoma mantellare (MCL) è una forma aggressiva di linfoma non Hodgkin (LNH) che tipicamente colpisce i maschi anziani ed è generalmente associato al riarrangiamento genico BCL1/JH. Esso costituisce il 4-6% di tutti i LNH dell'adulto e si presenta alla diagnosi con linfadenopatia, coinvolgimento del midollo osseo e del tratto gastro-intestinale.

Il linfoma mantellare è associato alla traslocazione t(11;14) che provoca la traslocazione del gene BCL-1 (Ciclina D1), localizzato sul cromosoma 11q13, con la regione "joining" (J) della catena pesante delle immunoglobuline (IgH), presente sul cromosoma 14q32 (riarrangiamento BCL-1/IGH). Circa la metà di tali traslocazioni avviene all'interno di una regione di 500 basi, denominata regione "major translocation cluster" (MTC), localizzata a monte della regione 5' non tradotta (5'UTR) del gene BCL-1 sul cromosoma 11q13. I restanti punti di rottura sul cromosoma 11 sono ampiamente distribuiti su di una regione di circa 120 Kb, al cui interno è presente una regione "minor translocation cluster" (mtc-1) di 500 bp localizzata a valle della MTC. I punti di rottura sul cromosoma 14 avvengono all'interno della porzione 5' di una delle 6 regioni J del gene IgH. Come effetto della t(11;14), il gene BCL-1, non alterato dalla traslocazione, passa sotto il controllo dell'enhancer IgH, con la conseguente iperespressione costitutiva, nelle cellule linfomatose, della proteina Ciclina D1 (BCL-1).

SIGNIFICATO CLINICO

Solo le traslocazioni che coinvolgono la regione MTC possono essere evidenziate con una analisi di routine mediante PCR. Pertanto solo il 30-40% dei casi di MCL possono essere individuati, mediante metodica PCR, come portatori della traslocazione t(11;14). Del tutto recentemente è stato dimostrato che la valutazione quantitativa delle cellule positive per la traslocazione t(11;14), dopo terapia convenzionale o ad alte dosi, rappresenta un potente fattore predittivo di una remissione prolungata nei pazienti con MCL. Pertanto la possibilità di misurare a livello molecolare la malattia minima residua (MRD) dopo appropriate terapie, costituisce un potente strumento per la identificazione di sottogruppi di pazienti affetti da MCL con una prognosi significativamente differente.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit QUANT BCL1/IgH permette la quantizzazione delle cellule t(11;14)+ in campioni di tessuto (sangue periferico, linfonodi, biopsie di altri tessuti) da pazienti con linfoma mantellare.

CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) estrazione DNA genomico, B) Amplificazione e rivelazione con un sistema Real-Time PCR.
- **Applicabilità:** su DNA estratto da sangue periferico, midollo osseo, cellule di linfonodi o altri tessuti.
- **Numero di test:** 24.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; Assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:** **LOD** ~10 copie
LOB 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica:** 100%/98%

CND W01060208
RDM 1681545/R



UNI EN ISO 9001
UNI CEI EN ISO 13485

Il kit IVD è marcato CE.
Conforme alla direttiva 98/79