

## BASI SCIENTIFICHE

Il riarrangiamento funzionale del gene IGH, prima DH a JH e successivamente V a DH-JH, è seguito dall'espressione dell'anticorpo, la caratteristica delle cellule B mature. Il gene IGH è localizzato sul cromosoma 14q32.3 in un'area di circa 1250 Kb. In tutto, sono stati identificati 46-52 segmenti VH funzionali che possono essere raggruppati in base alla loro omologia in sei o sette sottogruppi VH. Inoltre, sono stati descritti approssimativamente 30 segmenti VH non funzionali. In più, sono stati descritti 27 segmenti funzionali DH e 6 segmenti funzionali JH. I segmenti VH usati più frequentemente nelle cellule B normali e maligne appartengono alle famiglie VH3 (30-50%), VH4 (20-30%) e VH1 (10-20%) che nell'insieme coprono il 75-95% dei VH usati. Comunque, nel precursore B nella leucemia linfoblastica acuta (ALL) anche i segmenti VH6 sono usati relativamente di frequente.

## SIGNIFICATO CLINICO

I segmenti contengono tre regioni "framework - (FR)" e due regioni "complementarity-determining - (CDRs)". Le FRs sono caratterizzate dalla loro somiglianza tra i vari segmenti VH, mentre le CDRs differiscono anche all'interno della stessa famiglia VH. Inoltre, le CDRs rappresentano le sequenze bersaglio preferite per le ipermutazioni somatiche nel corso della reazione germinale centrale, che aumentano la variabilità all'interno di quelle regioni. Sostituzioni nucleotidiche possono avvenire dentro queste regioni, specialmente in cellule B in corso di un forte processo mutazionale.

## INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli Lymphoma B permette di identificare, mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction (PCR), i riarrangiamenti della catena pesante (IgH). I primers utilizzati sono: Fr1A, Fr2A e Fr3A, omologhi alle sequenze conservate delle regioni "framework I-II-III", e LJH e VLJH della regione "joining" (JH). La monoclonalità in una popolazione di cellule B è indicata dalla presenza di un singolo distinto frammento di amplificazione dopo elettroforesi su gel di agarosio. Nel caso di una popolazione policlonale il prodotto di amplificazione sarà generato da un numero elevato di geni riarrangiati Ig che daranno origine a frammenti di lunghezza variabile. La policlonalità sarà quindi evidenziata su gel di agarosio dalla presenza di una banda diffusa (smear). L'utilizzo dei primers Fr1A, Fr2A e Fr3A in tre distinte reazioni di PCR permette di raggiungere una "detection rate" del 99% (Specificità 100% - Sensibilità 98%).

*[Il kit è aggiornato alle direttive europee stabilite dallo studio cooperativo BIOMED-2.](#)*

## CARATTERISTICHE TECNICHE

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA  
 B) Amplificazione  
 C) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero, tessuto fresco o incluso in paraffina..
- **Numero di test:** 45.
- **Stabilità:** fino alla data di scadenza indicata sul prodotto.
- **Specificità Analitica:** Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi; Assenza di cross-reattività.
- **Sensibilità Analitica:**  
**LOD:**  $\geq 2,5$  ng di DNA  
**LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%



UNI EN ISO 9001  
 UNI CEI EN ISO 13485

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