

BASI SCIENTIFICHE

La traslocazione cromosomica t(14;18) è presente nel 90% dei pazienti con linfoma follicolare (FCL) e nel 20-30% dei pazienti con linfoma diffuso a cellule B (DLBCL).

In questa traslocazione il proto-oncogene BCL-2 sul cromosoma 18q21 è traslocato nella regione dei geni delle catene pesanti delle immunoglobuline (IgH) sul cromosoma 14, creando un prodotto genico ibrido BCL2/IgH. Di conseguenza, il gene BCL-2 è soggetto al controllo degli enhancer Sm del locus IgH che porta ad una iperespressione della proteina anti-apoptotica BCL-2.

SIGNIFICATO CLINICO

I punti di rottura cromosomici del gene BCL-2 sono localizzati in tre regioni principali: MBR, 3'MBR, e mcr. La regione MBR (major breakpoint region) è localizzata in 150 bp nel 3' non tradotto dell'esone 3.

Posizionata a 4 kb a valle di MBR c'è ulteriore punto di rottura, 3'MBR, che interessa una regione di 3,8 kb.

Infine, la regione mcr (minor breakpoint region) è localizzata 20 Kb più a valle di MBR e copre una regione di 500 bp.

Il kit Ampli Lymphoma Cells permette di identificare, mediante l'uso della Polymerase Chain Reaction (PCR), i riarrangiamenti BCL-2/IgH all'interno delle tre regioni principali con una sensibilità compresa tra 3.3×10^{-2} and 10^{-3} .

In particolare le tre mix PCR (MBR, 3'MBR e mcr) utilizzano, rispettivamente, due oligonucleotidi diretti contro MBR, quattro diretti contro 3'MBR, tre diretti contro mcr ed uno, comune, verso la regione consenso J della catena pesante delle Ig.

INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO

Il kit Ampli Lymphoma Cells identifica la traslocazione t(14;18) BCL-2/IgH in campioni di tessuto (sangue periferico, midollo osseo, linfonodi) provenienti da pazienti con linfoma follicolare in accordo con i protocolli sviluppati nell'ambito degli studi collaborativi Europei BIOMED-2 (JJM van Dongen et al. Leukemia 2003).

Il kit permette di identificare, mediante l'uso delle tre Mix PCR (MBR, 3'MBR and mcr), i riarrangiamenti BCL-2/IgH all'interno delle tre regioni di breakpoint.

I prodotti di PCR differiscono in grandezza (da 150 a 800 bp) in funzione della posizione dei punti di rottura in BCL2.

In alcuni casi, insieme al prodotto di amplificazione principale possono apparire delle bande più grandi e di minore intensità. Tali bande rappresentano prodotti di PCR che si estendono verso il successivo (downstream) segmento J della catena pesante delle Ig o al successivo (upstream) primer BCL-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.
- **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%

RDM 2191974/R
CND W01060210



UNI EN ISO 9001
UNI CEI EN ISO 13485

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