

**BASI SCIENTIFICHE**

Il linfoma mantellare (MCL) rappresenta circa il 6% dei linfomi non-Hodgkin. L'età media di insorgenza del linfoma è di 60 anni, prevalentemente nel sesso maschile.

La proliferazione cellulare coinvolge cellule B, che esprimono marcatori quali CD19, CD20, CD22 e CD79A. Presenta due sottotipi morfologici, tipico e blastoide, rispettivamente a basso ed alto indice mitotico cellulare.

Molteplici alterazioni genetiche sono state associate a tale patologia. Caratteristica peculiare, presente in tutti i casi è la traslocazione t(11;14) (q13;q32), in cui il riarrangiamento del DNA genomico coinvolge la regione BCL1 localizzata sul cromosoma 11 circa 350 kb a monte del gene CCND1 codificante per la proteina ciclina D1 e la regione "joining" del gene per le immunoglobuline IgH sul cromosoma 14. Nel 40% dei casi di MCL il riarrangiamento coinvolge una regione di circa 85 bp denominata major translocation cluster region (MTC).

**SIGNIFICATO CLINICO**

In seguito alla traslocazione, l'espressione della ciclina D1 è regolata da un promotore trascrizionale forte, quale quello delle immunoglobuline. La ciclina D1 è una delle proteine coinvolte nella transizione G1-S del ciclo cellulare. La sua iperespressione è, quindi, responsabile dell'elevato indice mitotico delle cellule cancerose.

L'individuazione di tale riarrangiamento può essere effettuata sia utilizzando la tecnica FISH (fluorescence in situ hybridization) che la PCR (polymerase chain reaction). Tale tecnica permette di identificare circa il 35-50% dei casi di linfoma mantellare rispetto alla totalità dei casi individuati con l'utilizzo della FISH.

**INFORMAZIONI E PRINCIPIO DI FUNZIONAMENTO**

Il kit permette l'individuazione della traslocazione t(11;14) (q13;q32) utilizzando la tecnica della PCR su DNA genomico estratto da sangue o da tessuti. L'uso di primers diretti verso la regione "JH region" del gene delle immunoglobuline e quella MTC, major translocation cluster, localizzata sul cromosoma 11 permette l'identificazione del riarrangiamento. Inoltre il kit prevede la presenza di una Mix Controllo Esterno per verificare la presenza dell'acido nucleico da analizzare; tale mix produce un amplificato di circa 200 bp che deve essere presente in tutti i campioni per validare il risultato. Per aumentare la sensibilità della determinazione, la procedura prevede la possibilità di effettuare due amplificazioni successive, ovvero una I PCR seguita, quando necessario, da una PCR nested. Il prodotto della PCR nested, è compreso tra 250 e 350 bp.

**CARATTERISTICHE  
TECNICHE**

- **Principio del metodo:** A) Estrazione del DNA genomico  
B) Amplificazione  
C) Rivelazione su gel di agarosio
- **Applicabilità:** su DNA genomico estratto e purificato da campioni di sangue intero o da tessuto.
- **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:** ≥ 2,5 ng di DNA  
**LOB:** 0% NCN.
- **Riproducibilità:** 99,9%.
- **Specificità e Sensibilità Diagnostica** 100%/98%

**RDM 2167542/R  
CND W01060299**UNI EN ISO 9001  
UNI CEI EN ISO 13485Il kit IVD è marcato CE.  
Conforme alla direttiva 98/79.