

MUTAZIONE BRAF V600E e MYD88 L265P

Bellinzona, 4 settembre 2017

Cari colleghi,



a partire da oggi, il Dipartimento di Medicina di Laboratorio dell'Ente Ospedaliero (EOLAB) offre la possibilità di determinare la presenza delle mutazione BRAF V600E e MYD88 L265P in pazienti con rispettivamente sospetto diagnostico di leucemia a cellule capellute e malattia di Waldenström/linfoma linfoplasmocitico.

Indicazione

La mutazione BRAF V600E ricorre nel 99-100% dei casi di leucemia a cellule capellute, mentre è virtualmente assente nelle malattie linfoproliferative che possono mimare clinicamente la leucemia a cellule capellute. La mutazione BRAF V600E rappresenta quindi un marcatore diagnostico della leucemia a cellule capellute riconosciuto sia dalla nuova classificazione WHO dei tumori del sistema emolinfopoietico, sia dalle linee guida ESMO. L'analisi va eseguita una sola volta al momento dell'inquadramento diagnostico della malattia.

La mutazione MYD88 L265P ricorre nel 95% dei casi di malattia di Waldenström/linfoma linfoplasmocitico, mentre è rara o virtualmente assente nelle malattie linfoproliferative indolenti che possono mimare clinicamente la malattia di Waldenström/linfoma linfoplasmocitico. La mutazione MYD88 L265P rappresenta quindi un marcatore diagnostico della a malattia di Waldenström/linfoma linfoplasmocitico riconosciuto sia dalla nuova classificazione WHO dei tumori del sistema emolinfopoietico, sia dalle linee guida per il trattamento della malattia. Inoltre, nell'ambito della malattia di Waldenström/linfoma linfoplasmocitico, presenza della mutazione MYD88 L265P predice la risposta a ibrutinib. L'analisi va eseguita una sola volta al momento dell'inquadramento diagnostico della malattia.

Come richiedere l'analisi:

L'analisi va richiesta selezionando la voce "Mutazione *MYD88*" o "Mutazione *BRAF*" nella sezione "Biologia molecolare" del formulario "Richiesta esame midollo osseo/sangue periferico/liquor/puntati [EOC M-SAN-068](#)". Il formulario è reperibile in DocQ. Una volta compilato il formulario elettronicamente, inviare il modulo premendo il bottone "Invio laboratorio", stampare il documento compilato, allegare il modulo cartaceo firmato dal medico richiedente all'invio del materiale.

Tipo di prelievo:

L'analisi è eseguita su sangue periferico (20 ml in EDTA) o midollo (5 ml in eparina o EDTA). L'analisi viene eseguita settimanalmente presso il Laboratorio di Diagnostica molecolare (sede Servizio di Microbiologia).

Costi

346 TP (2346.05, 2021.00, 2910.00)

Letteratura:

- Swerdlow SH, Campo E, Pileri SA, Harris NL, Stein H, Siebert R, Advani R, Ghielmini M, Salles GA, Zelenetz AD, Jaffe ES. The 2016 revision of the World Health Organization classification of lymphoid neoplasms. *Blood*. 2016 May 19;127(20):2375-90.
- Robak T, Matutes E, Catovsky D, Zinzani PL, Buske C; ESMO Guidelines Committee. Hairy cell leukaemia: ESMO Clinical Practice Guidelines for diagnosis, treatment and follow-up. *Ann Oncol*. 2015 Sep;26 Suppl 5:v100-7.
- Kapoor P, Ansell SM, Fonseca R, Chanan-Khan A, Kyle RA, Kumar SK, Mikhael JR, Witzig TE, Mauermaun M, Dispenzieri A, Ailawadhi S, Stewart AK, Lacy MQ, Thompson CA, Buadi FK, Dingli D, Morice WG, Go RS, Jevremovic D, Sher T, King RL, Braggio E, Novak A, Roy V, Ketterling RP, Greipp PT, Grogan M, Micallef IN, Bergsagel PL, Colgan JP, Leung N, Gonsalves WI, Lin Y, Inwards DJ, Hayman SR, Nowakowski GS, Johnston PB, Russell SJ, Markovic SN, Zeldenrust SR, Hwa YL, Lust JA, Porrata LF, Habermann TM, Rajkumar SV, Gertz MA, Reeder CB. Diagnosis and Management of Waldenström Macroglobulinemia: Mayo Stratification of Macroglobulinemia and Risk-Adapted Therapy (mSMART) Guidelines 2016. *JAMA Oncol*. 2017 Jan 5. doi: 10.1001/jamaoncol.2016.5763

Dr. med. Davide Rossi
Caposervizio Ematologia

Dr. Renzo Lucchini
Collaboratore scientifico
Diagnostica Molecolare