

Stato mutazionale IGHV nella LLC			
Informazioni generali			
Codice accettazione	14289		
Indicazioni cliniche [RIF. 1]	Inquadramento prognostico della LLC		
Preparazione del paziente	NP		
Richiedibile in urgenza	No (richiedibile da lunedì a giovedì dalle ore 8:00 alle ore 14:00; venerdì dalle 8:00 alle 13:00)		
Dove effettuare il prelievo per pazienti esterni	Day Hospital Ematologia; altri ospedali dell'Azienda Sanitaria; altre strutture ospedaliere		
Esecuzione	Giornalmente previa prenotazione		
Tempo di refertazione per pazienti esterni	20 giorni		
Preanalitica			
Tipo di campione	Sangue periferico in EDTA		
Tipo provetta	Tappo lavanda con inserto nero 3,5 ml		
Trasporto del campione	A temperatura ambiente		
Trattamento del campione in laboratorio [RIF.2]	Estrazione degli acidi nucleici		
Criteri per la non accettabilità del campione	Coagulato, volume insufficiente, non corretta identificazione del paziente		
Stoccaggio del campione dopo l'analisi	3 giorni a 4°C		
Possibilità di richiesta su campione già processato	A seconda della stabilità del campione per il periodo di stoccaggio		
Indicazioni tecniche			
Misurando	Percentuale di omologia del riarrangiamento VDJ con la sequenza wild type nel gene IGVH		
Metodo [RIF.3,4,5]	PCR (Polimerase Chain Reaction) e successiva determinazione del riarrangiamento VDJ delle catene pesanti delle immunoglobuline tramite sequenziamento Sanger. Definizione dello stato mutazionale confrontando la percentuale di omologia con la sequenza wild type su piattaforma online.		
Range di riferimento	NA		
Stabilità del campione [RIF.6,7]	18-22°C: 24 h	2-8°C: 10 giorni	-20°C: NA
Tempo di emivita dell'analita	NA		
Variabilità analitica (%)	NA		
Variabilità biologica intraindividuale (%)	NA		
Differenza critica (%)	NA		
Incertezza di misura (U _m) omogeneo	NA		
Interferenze	NA		
Significatività clinica			
Mutazione presente/mutazione	Lo stato mutazionale è considerato un fattore		

assente [RIF. 1,8,9]	prognostico indipendente. Una percentuale di omologia con la linea germinale inferiore al 98% essenzialmente è associata ad una prognosi favorevole.
Parametri correlati	Emocromo, formula leucocitaria, tipizzazione per malattia linfoproliferativa, FISH per LLC, mutazioni TP53
Per ulteriori informazioni	
Segreteria	Tel. 0471-438306
Riferimenti bibliografici	[RIF.1] Multivariate analysis of prognostic factors in CLL: clinical stage, IGVH gene mutational status, and loss or mutation of the p53 gene are independent prognostic factors. Blood, 2007,100:1177-1184 [RIF.2] Maxwell 16 LEV Blood DNA Kit [RIF.3] ERIC recommendations on IGHV gene mutational status analysis in chronic lymphocytic leukemia. Leukemia (2007) 21, 1–3 [RIF. 4] Immunoglobulin gene sequence analysis in chronic lymphocytic leukemia: updated ERIC recommendations. Leukemia (2017) 31, 1477–1481 [RIF.5] Immunoglobulin sequence analysis and prognostication in CLL: guidelines from the ERIC review board for reliable interpretation of problematic cases. Leukemia (2011) 25, 979–984 [RIF.6] Quantitative analysis of genomic DNA degradation in whole blood under various storage conditions for molecular diagnostic testing. Molecular and Cellular Probes 2015,29:449 e 453 [RIF.7] SIBioc Documents. Biochimica clinica 2019, 43: 187-199 [RIF.8] Unmutated Ig VH Genes Are Associated with a More Aggressive Form of Chronic Lymphocytic Leukemia. Blood, 1999, 94:1848-1854 [RIF.9] Clinical and Therapeutic Implications of the Mutational Status of IgVH in Patients with Chronic Lymphocytic Leukemia. Cancer 2008, 113: 897-906
Preparato il	10.04.2024
Prossima revisione prevista	10.04.2027