

## ΠΑ29

## ΤΑΧΕΙΑ ΑΝΙΧΝΕΥΣΗ ΤΗΣ ΜΕΤΑΛΛΑΞΗΣ MYD88-L625P ΜΕ PCR-RFLP, ΠΟΥ ΣΧΕΤΙΖΕΤΑΙ ΑΙΤΙΟΛΟΓΙΚΑ ΜΕ ΤΗ ΜΑΚΡΟΣΦΑΙΡΙΝΑΙΜΙΑ WALDENSTROM

<sup>1</sup>Ν. Αργέντου, <sup>1</sup>Α. Μαμάρα, <sup>2</sup>Γ. Βασιλόπουλος, <sup>2</sup>Π. Βλαχοστέργιος, <sup>3</sup>Κ. Παπαχαράλαμπος, <sup>3</sup>Μ. Ιωάννου, <sup>1</sup>Α.Ε. Γερμενής, <sup>1</sup>Μ. Σπελέτας

<sup>1</sup> Εργαστήριο Ανοσολογίας-Ιστοσυμβατότητας, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα

<sup>2</sup> Αιματολογική Κλινική, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα

<sup>3</sup> Εργαστήριο Παθολογικής Ανατομικής, Ιατρική Σχολή, Πανεπιστήμιο Θεσσαλίας, Λάρισα

**Εισαγωγή-Σκοπός:** Η μακροσφαιριναιμία Waldenstrom (MW) χαρακτηρίζεται από διήθηση του μυελού των οστών από νεοπλασματικά λεμφοπλασματοκυτταροειδή Β λεμφοκύτταρα και παραγωγή μονοκλωνικής IgM. Πρόσφατα δεδομένα υποδεικνύουν πιθανή αιτιολογική σχέση της μετάλλαξης MYD88-L625P με την εμφάνιση της νόσου. Σκοπός της μελέτης ήταν η ταχύτερη και ακριβέστερη ανίχνευση της μετάλλαξης με την τεχνική της PCR-RFLP σε ασθενείς με Β-λεμφοϋπερπλαστικά νοσήματα.

**Υλικό-Μέθοδος:** Προτυποποιήθηκε πρωτόκολλο PCR-RFLP για την ανίχνευση της μετάλλαξης MYD88-L625P. Συλλέχθηκαν δείγματα DNA μυελού 12 ασθενών με MW, 10 ασθενών με Β-CLL, 7 με SLVL, και μίας ασθενούς με MGUS και παραγωγή IgM μονοκλωνικής ανοσοσφαιρίνης (από 7ετίας). Σε 2 ασθενείς (1 με WM και 1 με MGUS) απομονώθηκαν με μαγνητικό διαχωρισμό και αναλύθηκαν CD19+ κύτταρα.

**Αποτελέσματα:** Διαπιστώθηκε ότι η PCR-RFLP έχει μεγαλύτερη ευαισθησία από το sequencing, όταν εφαρμόζεται στο σύνολο των κυττάρων του μυελού (12.5% vs 25%). Η μετάλλαξη εντοπίστηκε σε 10 ασθενείς με WM με PCR-RFLP (83.3%) ενώ σε 3 από αυτούς το sequencing δε φάνηκε αρκετά ευαίσθητο για να εντοπίσει τη βλάβη. Στην ασθενή με IgM-MGUS η βλάβη ανιχνεύθηκε μόνο στα απομονωμένα CD19+ κύτταρα του μυελού των οστών, αλλά και του περιφερικού αίματος, ενώ οι ασθενείς με Β-CLL και SLVL δεν έφεραν τη βλάβη.

**Συμπέρασμα:** Η τεχνική PCR-RFLP είναι περισσότερο ευαίσθητη από το sequencing, ενώ η ανίχνευση της μετάλλαξης MYD88-L625P μπορεί να είναι χρήσιμη στη διαφοροποίηση της WM από άλλες διαταραχές των Β-κυττάρων με παρόμοια χαρακτηριστικά. Επίσης, η παρουσία της μετάλλαξης σε ασθενή με IgM-MGUS υποδηλώνει ότι η μετάλλαξη μόνη της δεν είναι αρκετή να οδηγήσει σε νεοπλασματική εκτροπή της νόσου.

*Η παρούσα έρευνα έχει συγχρηματοδοτηθεί από την Ευρωπαϊκή Ένωση (Ευρωπαϊκό Κοινωνικό Ταμείο- ΕΚΤ) και από εθνικούς πόρους μέσω του Επιχειρησιακού Προγράμματος «Εκπαίδευση και Δια Βίου Μάθηση» του Εθνικού Στρατηγικού Πλαισίου Αναφοράς (ΕΣΠΑ) – Ερευνητικό Χρηματοδοτούμενο Έργο: Ηράκλειτος II. Επένδυση στην κοινωνία της γνώσης μέσω του Ευρωπαϊκού Κοινωνικού Ταμείου.*