

## **The BRAF V600E mutation in hairy cell leukemia and other mature B-cell neoplasms**

Arcaini L, Zibellini S, Boveri E et al. Blood. 2012 Jan 5;119(1):188-91.

### Úvod:

Získaná mutace V600E genu BRAF byla popsána jako molekulární marker vlasatobuněčné leukémie (HCL, hairy-cell leukemia). Autoři této studie vyvinuli pro tuto mutaci alelově specifickou PCR a sledovali její četnost u různých B-lymfoproliferací.

### Metodika:

Celkem bylo vyšetřeno 240 pacientů, z toho 62 s HCL, 1 s variantní formou HCL, 91 se splenickým lymfomem marginální zóny, 29 s Waldenströmovou makroglobulinémií a 57 s chronickými B-lymfoproliferacemi.

### Výsledky:

Mutace V600E v genu BRAF byla detekována ve všech případech HCL a jen ve 2 případech z ostatních 178 pacientů. Tito 2 pacienti měli chronická B-lymfoproliferativní onemocnění, která nesplňovala diagnostická kritéria HCL. Navzdory pozitivnímu nálezu pomocí PCR nebyla v těchto dvou případech mutace detekována Sangerovou sekvenací, což naznačuje, že byla mutace přítomna jen v malém subklonu buněk.

### Interpretace:

Mutace V600E v genu BRAF je přítomna u všech případů HCL. V kombinaci s klinickým a morfoloogickým vyšetřením proto představuje spolehlivý molekulární marker tohoto onemocnění.

Zpracoval: MUDr. Štěpán Hrabovský, Interní hematologická a onkologická klinika FN Brno