



## AKADEMISKA SJUKHUSET

### Somatisk hypermutationsanalys (KLL)

#### Bakgrund

Somatisk hypermutationsanalys av immunoglobulinens variabla del av den tunga kedjan (*IGHV*) används för prognosbedömning vid kronisk lymfatisk leukemi (KLL). En patient med omuterad *IGHV* har en sämre prognos jämfört med en patient med muterad *IGHV*. Om patientens *IGHV*-sekvens avviker mer än 2% jämfört med germline-sekvensen anses provet vara *IGHV* muterat.

#### Analys/Metodik

Analysen utförs genom att *IGHV*-genen amplifieras med PCR och analyseras via fragmentanalys för att identifiera vilken *IGHV*-familj som är klonal. Därefter Sanger-sekvenseras den klonala *IGHV*-familjen och jämförs mot germline-sekvenser i databasen IMGT.

#### Provmaterial

Patientprov tas i EDTA eller Heparin-rör, analys utförs främst på blod eller benmärg.

#### Svarsrutin

Analysen utförs vid behov.

#### Referenser

Damle RN *et al.* Ig V gene mutation status and CD38 expression as novel prognostic indicators in chronic lymphocytic leukemia. *Blood* (1999), 94(6):1840–7.

Hamblin TJ *et al.* Unmutated Ig V(H) genes are associated with a more aggressive form of chronic lymphocytic leukemia. *Blood* (1999) 94(6):1848–54.

[http://www.imgt.org/IMGT\\_vquest/share/textes/](http://www.imgt.org/IMGT_vquest/share/textes/)