

Mutationsanalys *BRAF* - hårcellsleukemi

Bakgrund

Analys av *BRAF* kodon 600 kan vara relevant att utföra vid följande diagnoser: gliom, hårcellsleukemi, malignt melanom, thyreoideacancer och kolorektalcancer. Vid diagnostik av hårcellsleukemi är mutationsstatus i *BRAF* kodon 600 ett värdefullt hjälpmedel eftersom lymfoceller hos patienter med hårcellsleukemi i mycket hög utsträckning är *BRAF* V600E-muterade.

Analys/metod

DNA-extraktion av tumörmaterial. DNA, innefattande *BRAF* kodon 600, PCR-amplifieras och analyseras med pyrosekvenserings-teknik. Analysen kan detektera förekomsten av ca 5% muterat DNA i en vildtypsbakgrund. Mutationer som kan detekteras inkluderar de mest frekventa mutationerna i *BRAF* kodon 600.

Provmaterial

Analysen utförs på DNA som extraherats från celler eller formalinfixerad paraffinbäddad vävnad. För ett tillförlitligt resultat krävs en tumörcellshalt i provet på minst 10%.

Svarsrutiner

Analysen utförs en gång per vecka.

Referens

Falini *et al.* BRAF V600E mutation in hairy cell leukemia: from bench to bedside. Blood 2016 Oct 13; 128 (15):1918-1927.