

Newsletter

Legnano, 15 Ottobre 2020

OGGETTO: Indicazioni programmi UK NEQAS LI per la diagnostica oncoematologica molecolare

Cari amici,

alcune richieste di chiarimenti pervenute da partecipanti allo schema UK NEQAS LI per lo studio della mutazione KIT D816V ci hanno indotto a consultare la Dr.ssa Debbie Travis, Responsabile della gestione di questi esercizi, su alcune importanti caratteristiche dello schema, che penso sia utile sottolineare a tutti.

Lo schema per lo studio della mutazione KIT p.Asp816Val (D816V) è diretto ai laboratori che analizzano questa variante nella diagnostica delle mastocitosi. In questo scenario i campioni clinici dei pazienti in studio - ed in particolare quelli di sangue periferico - presentano abitualmente una carica mutazionale molto bassa, a causa dello scarso o scarsissimo numero di mastociti in circolo o nei campioni di midollo.

Questo importante dettaglio viene a volte sottolineato nei report degli esercizi, per sensibilizzare i partecipanti a prendere in considerazione la verifica del livello di sensibilità del proprio metodo.

Per fare in modo che lo schema UK NEQAS LI rifletta i livelli di carica mutazionale riscontrati nella pratica clinica, vengono inseriti negli esercizi campioni come il recente KIT 138, che presentano valori molto bassi, ma clinicamente significativi di carica mutazionale.

La sensibilità dei metodi è quindi cruciale nella generazione di risultati affidabili, e tra i compiti degli esercizi educazionali UK NEQAS LI c'è anche quello di invitare i partecipanti a prendere atto che alcuni sistemi analitici mostrano prestazioni migliori di altri in certi contesti.

Nella diagnostica molecolare clinica esiste ancora una notevole eterogeneità di metodi, che impedisce al momento di stratificare i risultati per sistemi omogenei con un sufficiente numero di partecipanti.

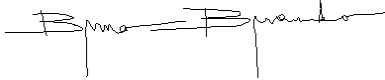
Nello schema KIT D816V circa il 30% dei partecipanti usa ancora metodi *'in house'* mentre alcuni impiegano tecnologie intrinsecamente dotate di una bassa sensibilità e quindi poco adatte ad analizzare condizioni difficili come quelle presentate dallo schema KIT D816V.

Chi impiega metodiche caratterizzate da bassa sensibilità potrebbe aumentarne l'efficienza eseguendo procedure di pre-arricchimento cellulare immunomagnetico o tramite sorting, cosa che però è laboriosa e possibile solo con campioni clinici freschi e non con il materiale stabilizzato che UK NEQAS LI distribuisce.

È inoltre importante sapere in quale contesto clinico l'utilizzatore impiega i test diagnostici per la mutazione KIT D816V: è noto, infatti, che lo studio delle mutazioni KIT nei tumori solidi non presenta particolari difficoltà in termini di sensibilità del metodo.

In conclusione, l'analisi della mutazione KIT D816V nel contesto dello studio delle mastocitosi richiede l'utilizzo di tecniche particolarmente sensibili, e questo deve essere sottolineato ai partecipanti, in modo da incoraggiarli all'impiego di sistemi analitici opportunamente configurati a questo scopo.

Un caro saluto e auguri di buon lavoro,



Prof. Bruno Brando
Referente scientifico UK NEQAS for Leucocyte Immunophenotyping

Valent P, Escribano L, Broesby-Olsen S. et al. Proposed diagnostic algorithm for patients with suspected mastocytosis: a proposal of the European Competence Network on Mastocytosis. *Allergy* 2014; 69:1267-1274.

Arock M, Sotlar K, Akin C. et al. KIT mutation analysis in mast cell neoplasm recommendations of the European Competence Network on Mastocytosis. *Leukemia* 2015; 29(6):1223-1232.