

Testarea genetica pentru mutatiile CALR (Calreticulina)

Noul marker molecular in TE si MMM JAK2-negative - este acum disponibila in Romania

Stimati colaboratori,

Ne-am bucurat cu totii la inceputul lui decembrie 2013, cand s-a anuntat ca a fost descoperita veriga-lipsa in trombocitemia esentiala si mielofibroza primara JAK2 si MPL-negative, adica mutatiile CALR (calreticulina). Cand Dr. Andrei Cucuianu mi-a trimis cele doua articole ale lui Robert Kralovics si Tony Green din NEJM, aparute pe 10.12.2013, care descriau in premiera mutatiile CALR, ne-am gandit instantaneu ca trebuie sa aducem si in Romania aceasta analiza.

Mutatiile CALR sunt prezente la aproape trei sferturi din pacientii cu TE si MMM JAK2-negative. Si intocmai ca si JAK2 V617F, si mutatiile CALR reprezinta marker de clonalitate si probabil va deveni criteriu major de diagnostic in TE si MMM in urmatoarea versiune a clasificarii neoplasmelor mieloide.

Sunt incantat sa va anunt ca am pus la punct protocolul pentru genotiparea celor 2 mutatii CALR - deletia de 52 de perechi de baze si insertia de 5 perechi de baze. Aceste 2 mutatii reprezinta peste 90% din mutatiile CALR descrise.

Sunt si mai incantat sa fac urmatorul anunt: in fata unei suspiciuni de TE sau MMM pentru care se solicita JAK2 V617F (care costa 350 de lei), in caz ca JAK2 este negativ, vom testa gratuit in etapa urmatoare mutatiile CALR.

Daca JAK2 V617F a fost deja investigat (in alt laborator), testarea CALR costa 400 de lei; in caz ca mutatiile CALR sunt negative, vom testa gratuit in etapa urmatoare mutatiile c-MPL (prezente la 5-10% din pacientii cu TE si MMM JAK2-negative) - 4 mutatii: W515L, W515K, W515A si S505N.

In acest fel, acum acoperim toate cele 3 tipuri de mutatii intalnite in TE si MMM - JAK2 V617F, CALR si c-MPL, adica diagnosticul molecular (care, desigur, este complementar celorlalte investigatii) confirma aproximativ 90% din pacientii cu TE si MMM.

Am o singura rugaminte la D-voastra: intrucat as vrea sa facem o comparatie intre pacientii JAK2-pozitivi, CALR-pozitivi si respectiv c-MPL-pozitivi, pe un lot cat mai mare de pacienti, va rog sa completati si sa imi returnati fisa atasata, care cuprinde cativa parametri (de la diagnostic) pe care as dori sa ii urmarim in aceasta comparatie.

O asemenea comparatie se poate incerca deja pe pacientii din Cluj, Bucuresti - Colentina si Baia-Mare, insa desigur puterea comparatiei va creste cu cat vor fi mai multi pacienti.

Desigur ca vom fi cu totii pe materialele stiintifice rezultand din acest studiu - prezentari, articole etc. Este in interesul nostru, al tuturor, sa avem investigati complet un numar cat mai mare de pacienti, mai ales in contextul registrului national al neoplasmelor mieloproliferative; cred ca despre acest lucru putem discuta in detaliu la grupurile de lucru de la Mamaia.