



AKADEMISKA SJUKHUSET

KIT- Mastocytos och AML

Bakgrund

Mastocytos är en sjukdom där man får en ökad mängd mastceller i huden och/eller i inre organ. Identifikation av mutationer i *KIT* (exon 17) stödjer diagnosen och är vägledande för behandlingen.

KIT är en tyrosinkinasreceptor som aktiveras genom fosforylering vid ligandinbindning. Många mastocytospatienter har den för mastocytos typiska *KIT*-mutationen D816V (exon 17). Dessa patienter svara inte på behandling med Glivec.

Vissa subtyper av akut myeloisk leukemi kan också uppvisa mutationer i *KIT* exon 17. För dessa subtyper innebär en *KIT*-mutation i kodon 816 en förändrad behandlingsstrategi.

Analys/Metodik

Analysen utförs med PCR och Sanger-sekvensering av exon 17. Alternativt kan *KIT* kodon 816 sekvenseras mha Pyrosekvensering.

Provmaterial

Färskfrusen vävnad/biopsi eller paraffinbäddat material. För ett tillförlitligt resultat med Sanger-sekvensering krävs en hög tumörcellshalt i provet, helst >50%. För Pyrosekvensering av *KIT* 816 är en tumörcellhalt av 10% tillräcklig.

Svarsrutin

Analysen utförs vid behov.

Referenser

Roupe, G. Elegant behandlingsstrategi för mastocytos. *Läkartidningen* 2004;11:977

Roupe, G. Mastocytos eller piebaldism - *KIT*-mutation bestämmer. *Läkartidningen* 2004;21:2400-2404.