

ABL-GEENIN KINAASIALUEEN MUTAATIOHAKU

Lyhenne	B -ABL-mR (20146), Bm-ABL-mR (20147)	
Tiedustelut	Sytomolekyyli­genetiikan laboratorio, puh. (09) 191 26542	
Lähet	Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimuslähete	
Indikaatiot	Imatinibihoidolle (Glivec) resistentit BCR/ABL-fuusiogeeniposiitiiviset potilaat	
Näyte	Veri: Kaksi 8 ml CPT-putkea täyteen verta (suositeltava putkityyppi: BD Vacutainer CPT with sodium citrate, 8 ml draw capacity) Luuydin: Kahteen CPT-putkeen sitraattiruiskulla n. 3 ml luuydintä kumpaankin. Suositeltava putkityyppi: BD Vacutainer CPT with sodium citrate, 4 ml draw capacity	
Menetelmä	RNA-eristys, cDNA:n teko käänteisellä transkriptaasientsyymillä, PCR-reaktio BCR- ja ABL-fuusiotranskriptin spesifisiä alukkeita käyttäen sekä monistustuotteen sekvensointi	
Tekotiheys	Tarvittaessa	
Tulokset	3-4 viikon kuluessa	
Tulkinta	Imatinibihoito estää BCR/ABL-fuusiogeenin tyrosiinikinaasiaktiivisuutta. Mutaatio tällä alueella muuttaa tyrosiinikinaasin konformaatiota, jonka seurauksena saattaa syntyä lääkeresistenssi. Tutkimuksella saadaan selville yleisimmät ABL-geenin kinaasialueen mutaatiot. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.	
Huomautuksia	Näytteiden on oltava perillä näytteenottopäivänä klo 14 mennessä. CPT-putki on sentrifugoitava viimeistään 2 tunnin kuluttua näytteenotosta. Sentrifugointi tehdään lähettävässä yksikössä (30 min, 1600 x g, huoneenlämpö). CPT-putkea ei saa pakastaa eikä avata enää sentrifugoinnin jälkeen.	
	Mikael Lindlöf sairaalageneetikko HUSLAB Sytomolekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 191 26542	Sakari Knuutila professori HUSLAB Sytomolekyyli­genetiikan laboratorio puh. (09) 191 26527
Jakelu	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot MeiS: Hematologian pkl. LNS: K10, K10 avo HUSLABin Intranet -sivut HUSLABin Internet -sivut: www.huslab.fi Ulkopuoliset asiakkaat	