

Immunoglobuliinigeenin somaattiset hypermutaatiot, luuytimeistä

Tutkimus	11835	Bm-IgSHM-D	Immunoglobuliinigeenin somaattiset hypermutaatiot, luuytimeistä
Tiedustelut	Molekyylipatologian laboratorio, puh. (09) 191 26542		
Lähete	Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimuslähete		
Indikaatiot	Ennusteellinen DNA-tutkimus kroonisessa lymfaattisessa leukemiassa. Tutkimuksella selvitetään pahanlaatuisessa kloonissa esiintyvän Ig-uudelleenjärjestymän käyttämä V-geenisegmentti ja siinä esiintyvät somaattiset hypermutaatiot. Ig-mutaatiostatuksen perusteella potilaan tauti voidaan luokitaa todennäköiseen riskiluokkaan.		
Näyteastia	EDTA-putki		
Näyte	5 ml luuydintä EDTA-putkessa		
Menetelmä	Tässä tutkimuksessa käytetään lähtömateriaalina luuydinnäytteen DNA:ta. Näytteestä monistetaan PCR-reaktiossa kuudella Ig-geenin raskaan ketjun luokaspesifisellä alukeparilla pahanlaatuiseen kloonin liittyvä V-D-J uudelleenjärjestymä ja saatu PCR-tuote sekvensoidaan geenisegmenttien analysoimiseksi. V-geenin sekvenssiä verrataan alkuperäiseen, ei-mutatioituneeseen ituratasekvenssiin, ja tämän perusteella lasketaan V-jakson samanlaisuusaste.		
Yleistä	B-solujen normaalin kypsymisen aikana tapahtuvat immunoglobuliinigeenien uudelleenjärjestymät saavat aikaan vasta-aineiden monimuotoisuuden. Uudelleenjärjestymien pituus ja sekvenssi on joka solussa erilainen ja tämän ansiosta pahanlaatuiset solukloonit voidaan erottaa PCR:n avulla. Antigeenin aiheuttaman aktivaation seurauksena kypsyneiden plasmakomien V-geenisegmentin alueella tapahtuu somaattisia hypermutaatioita, jotka muokkaavat edelleen vasta-aineiden sitoutumiskykyä antigeeneihin. Kroonisessa lymfaattisessa leukemiassa somaattisten hypermutaatioiden määrän on osoitettu korreloivan käänteisesti taudin ennusteeseen.		
Teksti	Tarvittaessa		
Tulokset valmiina	3-4 viikon kuluessa		
Tulkinta	Samanlaisuusaste tutkittavan potilaan ja ituratasekvenssin välillä ilmoitetaan prosentteina. Mikäli samanlaisuusaste on suurempi tai yhtä suuri kuin 98%, potilaan tauti luokituu ns. huonoennusteiseen ei-mutatioituneeseen KLL:aan. Kirjallisuuden mukaan mediaanilinikä on tässä ryhmässä n. kolme kertaa lyhyempi kuin niillä potilailla, joilla V-geeniin on syntynyt somaattisia hypermutaatioita (samanlaisuusaste alle 98%). Jossakin tutkimuksessa tilastollisesti merkittävämpi ennustearvo on saatu 97%:n raja-arvon kohdalla.		

Allekirjoitukset	Mikael Lindlöf sairaalageneetikko HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. (09) 191 26542	Heikki Helin ylilääkäri, vastuualuejohtaja HUSLAB Patologian vastuualue puh. 050 427 1907
-------------------------	--	---

Jakelu

Laboratoriojakelu
HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot
Espoon, Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit
Peijaksen sairaalan lääkärit
Jorvin sairaalan ylilääkärit ja osastot
Porvoon ylilääkärit
Lohjan yli- ja apulaisyli­lääkärit
MeiS: Hematologian pkl.
HUSLABin Intranet –sivut
HUSLABin Internet -sivut: www.huslab.fi
HUSin kliiniset toimialat
Ulkopuoliset asiakkaat