

## Immunoglobuliinigeenin somaattiset hypermutaatiot, verestä

<b>Tutkimus</b>	11834	B -IgSHM-D	Immunoglobuliinigeenin somaattiset hypermutaatiot, verestä
<b>Tiedustelut</b>	Molekyylipatologian laboratorio, puh. (09) 191 26542		
<b>Lähete</b>	Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimuslähete		
<b>Indikaatiot</b>	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 luokitella todennäköiseen riskiluokkaan.		
<b>Näyteastia</b>	EDTA-putki		
<b>Näyte</b>	10 ml perifeerista verta EDTA-putkessa		
<b>Menetelmä</b>	Tässä tutkimuksessa käytetään lähtömateriaalina verinäytteen DNA:ta. Näytteestä monistetaan PCR-reaktiossa kuudella Ig-geenin raskaan ketjun luokkaspesifisellä 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.		
<b>Yleistä</b>	B-solujen normaalin kypsymisen aikana tapahtuvat immunoglobuliinigeenin 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.		
<b>Tekstiheys</b>	Tarvittaessa		
<b>Tulokset valmiina</b>	3-4 viikon kuluessa		
<b>Tulkinta</b>	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](http://www.huslab.fi)  
HUSin kliniset toimialat  
Ulkopuoliset asiakkaat