

## Kvalitatiivinen Nukleofosmiini 1-geenin mutaatiotutkimus, luuytimestä

<b>Tutkimus</b>	20667	Bm-NPM1-R
<b>Tiedustelut</b>	Molekyylipatologian laboratorio, puh. (09) 191 26775	
<b>Lähete</b>	Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimuslähete	
<b>Indikaatiot</b>	Akuutin myeloosin leukemian (AML) diagnoosivaiheen tutkimus	
<b>Näyteastia</b>	CPT/Na-sitraatti –putki 4 ml	
<b>Näyte</b>	Kaksi 4 ml:n CPT-putkea. Suositeltava putkityyppi: BD Vacutainer CPT with sodium citrate, 4 ml draw capacity. Sitraattiruiskulla luuydintä CPT-putkeen niin paljon kuin mahtuu (4 ml).	
<b>Menetelmä</b>	Tutkimuksessa käytetään lähtömateriaalina luuydinnäytteen mononukleaarisolusta eristettyä RNA:ta. Tutkimus tehdään kvalitatiivisella alleelispesifisellä RT-PCR-menetelmällä ja monistustuote analysoidaan agaroselektroforeesilla.	
<b>Yleistä</b>	Tutkimuksessa monistetaan osaa Nukleofosmiini 1-geenin eksonista 12 mutaatiopesifisillä alukkeilla. Tutkimus tunnistaa kaksi yleisintä NPM1-mutaatiota eksonissa 12; duplikaation TCTG (mutaatio A) ja insertion CATG (mutaatio B). Nämä mutaatiot kattavat yli 80 % NPM1-geenin mutaatioista. Kromosomissa 5q35 sijaitseva NPM1-geeni koodaa fosfoproteiinia, jonka solunsisäinen lokalisatio ja sen myötä toiminta muuttuu tutkimuksessa tunnistettavien mutaatioiden seurauksena. NPM1-geenin mutaatio todetaan noin 60 %:lla aikuisista AML-potilaista joilla on normaali karyotyyppi.	
<b>Tekotiheys</b>	Tarvittaessa	
<b>Tulokset valmiina</b>	Kuukauden kuluessa	
<b>Tulkinta</b>	NPM1-geenin mutaatioihin liitetään hyvä ennuste etenkin niillä karyotyypiltään normaaleilla AML-potilailla, joilla ei esiinny FLT3-geenin ITD-mutaatioita. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.	
<b>Allekirjoitukset</b>	Minja Laulajainen erikoistuva sairaalageneetikko HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. (09) 191 26775	Tuomo Timonen vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Meilahden patologian laboratoriot puh. 050 427 1916

**Jakelu**

Laboratoriojakelu  
HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot  
Espoon, Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit  
Peijaksen sairaalan lääkärit  
Jorvin sairaalan ylilääkärit ja osastot  
Lohjan yli- ja apulaisyililääkärit  
Porvoon ylilääkärit  
Länsi-Uudenmaan sairaalan lääkärit ja osastonhoitajat  
HUSLABin intranet-sivut  
HUSLABin Internet-sivut  
Ulkopuoliset asiakkaat  
HUS:n kliiniset toimialat  
Meilahden sairaalan hematologian pkl