

## TEL/AML1-geenien fuusiotranskriptin määrittäminen; t(12;21), kvantitatiivinen, luuytimeistä

<b>Tutkimus</b>	6125 Bm-TEL-QR TEL/AML1-geenien fuusiotranskriptin määrittäminen; t(12;21), kvantitatiivinen, luuytimeistä
<b>Asia</b>	Uusi tutkimus
<b>Tiedustelut</b>	Molekyylipatologian laboratorio puh. 050 427 9544, 050 427 9125
<b>Asiantuntijat</b>	Sairaalageneetikko Soili Kytölä: soili.kytola@hus.fi / 050 427 9125 Sairaalageneetikko Mikael Lindlöf: mikael.lindlof@hus.fi / 050 427 9544
<b>Indikaatiot</b>	Translokaatioon t(12;21) liittyvän TEL/AML1-fuusio geenipositiivisen akuutin lymfaattisen leukemian (ALL) diagnostiikka ja molekyyli geneettinen jäänöstä seuranta.
<b>Näyteastia</b>	CPT/Na-sitraatti –putki 4 ml
<b>Näyte</b>	2x4 ml (minimi 1x4 ml, solumäärä ratkaiseva) luuydintä sitraattiruiskulla CPT-putkeen. CPT-putket on sentrifugoitava viimeistään 2 tunnin kuluttua näytteenotosta. Sentrifugointi tehdään lähettävässä yksikössä (30 min, 1600xg, huoneenlämpö). CPT-putkea ei saa pakastaa eikä avata enää sentrifugoinnin jälkeen. Näyte lähetetään välittömästi huoneenlämmössä laboratorioon. Näyte säilyy fuugattuna huoneenlämmössä max. 1 vrk.  Näytteen mukaan liitetään Molekyylipatologian laboratorion lähete ”Lähete Kromosomi-/DNA-/RNA-tutkimusta varten”, jonka saa HUSLABin nettisivuilta osoitteesta  <a href="http://huslab.fi/ohjekirjan_liitteet/lahetteet">http://huslab.fi/ohjekirjan_liitteet/lahetteet</a>
<b>Menetelmä</b>	Kvantitatiivinen reaaliaikainen RT-PCR-menetelmä luuydinnäytteen mononukleaarisoluiista eristetyistä RNA:sta.
<b>Tekotiheys</b>	Tarvittaessa
<b>Tulokset valmiina</b>	Kuukauden kuluessa
<b>Tulkinta</b>	Kromosomien 12 ja 21 välinen translokaatio t(12;21)(p13;q22), jota löydetään n. 25 % pediatriassa akuuteissa lymfaattisissa leukemiatapauksissa (ALL), johtaa kromosomialueelle 12p13 paikantuvan TEL- (ETV6) geenin ja kromosomialueelle 21q22 paikantuvan AML1- (RUNX1) geenin fuusioon. Molemmat geenit koodaavat hematopoiesille tärkeitä tuman transkriptiotekijöitä.

Fuusiotranskripteja on kaksi päätyyppiä. Noin 90 % tapauksista TEL-geenin katkoskohta on intronissa 5 ja AML1-geenin katkoskohta intronissa 1 johtaen TEL-geenin eksonin 5 fuusioitumiseen AML1-geenin eksonin 2 kanssa. Noin 10% ta-

pauksista AML1-geenin katkoskohta on intronissa 2 johtaen TEL-geenin eksonin 5 fuusioitumiseen AML1-geenin eksonin 3 kanssa. Tutkimus tunnistaa nämä kaksi päätyyppiä. Kirjallisuudessa on kuvattu yksittäisiä tapauksia, joissa TEL-geenin katkoskohta on intronissa 4. Tätä transkriptityyppiä tutkimus ei tunnista. Poikkeavuus liitetään hyvään ennusteeseen.

Tutkimus perustuu TEL/AML1-fuusiogeenin kopioluvun määrittämiseen kvantitatiivisella reaaliaikaisella RT-PCR-menetelmällä käyttäen Europe Against Cancer (EAC) -protokollaa. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.

<b>Allekirjoitukset</b>	Mikael Lindlöf sairaalageneetikko HUSLAB Molekyylipatologian laboratorio puh. 050 427 9544	Tuomo Timonen vastuuyksikön päällikkö HUSLAB Meilahden patologian laboratoriot puh. 050 427 1916
<b>Jakelu</b>	Laboratoriojakelu HUS-piirin sairaaloiden laboratoriot Espoon, Helsingin ja Vantaan perusterveydenhuollon ylilääkärit Peijaksen sairaalan lääkärit Jorvin sairaalan ylilääkärit Jorvin sairaalan osastot Lohjan yli- ja apulaisyllilääkärit Länsi-Uudenmaan sairaalan lääkärit ja osastonhoitajat Porvoon ylilääkärit, erikoislääkärit ja sairaalalääkärit Hyvinkään sairaalan lääkärit ja osastot HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet Ulkopuoliset asiakkaat HUS:n kliniset toimialat	