

CBFB/MYH11-geenien fuusiotranskriptin määrittäminen; inv(16), kvantitatiivinen, luuytimeistä

Tutkimus	6107 Bm-CBFB-QR CBFB/MYH11-geenien fuusiotranskriptin määrittäminen; inv(16), kvantitatiivinen, luuytimeistä
Asia	Uusi tutkimus
Tiedustelut	Molekyylipatologian laboratorio 050 427 9125, 050 427 9544
Asiantuntijat	Sairaalageneetikko Soili Kytölä: soili.kytola@hus.fi / 050 427 9125 Sairaalageneetikko Mikael Lindlöf: mikael.lindlof@hus.fi / 050 427 9544
Indikaatiot	Kromosomin 16 inversioon, inv(16) liittyvän CBFB/MYH11-fuusio geenin positiivisen akuutin myelooidin leukemian (AML) diagnostiikka ja molekyyli geneettinen jäljennösten seuranta.
Näyteastia	CPT/Na-sitraatti –putki 4 ml
Näyte	2x4 ml (minimi 1x4 ml, solumäärä ratkaiseva) luuytimeistä 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
	http://huslab.fi/ohjekirjan_liitteet/lahetteet
Menetelmä	Kvantitatiivinen reaaliaikainen RT-PCR-menetelmä luuytimeenäytteen mononukleaarisoluihin eristetyistä RNA:sta.
Tekotiheys	Tarvittaessa
Tulokset valmiina	Kuukauden kuluessa.
Tulkinta	Perisentrinen inversio, inv(16)(p13q22) ja harvemmin esiintyvä t(16;16)(p13;q22), joita löydetään n. 8-9 % akuuteissa myelooidin leukemiatapauksissa (AML), johtavat kromosomialueelle 16q22 paikantuvan CBFB-geenin ja kromosomialueelle 16p13 paikantuvan MYH11-geenin fuusioon.

Fuusiotranskriptityyppejä on kuvattu yli 10 erilaista. Eri fuusiotranskriptityypeissä CBFB-geenin katkoskohta on yleensä sama (intronissa 5), mutta MYH11-geenin katkoskohta vaihtelee. Valtaosalla (> 85 %) positiivisista potilaista on transkriptityyppi A, ja tyypit D ja E muodostavat kumpikin n. 5 % tapauksista. Muita fuu-

siotranskriptityyppejä tavataan harvemmin. Tutkimus tunnistaa transkriptityypin A. Poikkeavuudet liitetään hyvään ennusteeseen.

Tutkimus perustuu CFBF/MYH11-fuusiotranskriptin kopioluvun määrittämiseen kvantitatiivisella reaaliaikaisella RT-PCR-menetelmällä käyttäen Europe Against Cancer (EAC) –protokollaa. Tutkimuksesta annetaan kirjallinen lausunto.

Allekirjoitukset

Soili Kytölä
sairaalageneetikko
HUSLAB
Molekyylipatologian laboratorio
puh. 050 427 9125

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
Jorvin sairaalan osastot
Lohjan yli- ja apulaisyli­lääkärit
Länsi-Uudenmaan sairaalan lääkärit ja osastonhoitajat
Porvoon ylilääkärit, erikoislääkärit ja sairaalalääkärit
Hyvinkään sairaalan lääkärit ja osastot
HUSLABin Internet-ohjekirjan liitteet
Ulkopuoliset asiakkaat
HUS:n kliiniset toimialat