

AML1/ETO-geenien fuusiotranskriptin määrittäminen; t(8;21), kvantitatiivinen, luuytimeistä

Tutkimus	6102 Bm-ETO-QR AML1/ETO-geenien fuusiotranskriptin määrittäminen; t(8;21), 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	Translokaatioon t(8;21) liittyvän AML1/ETO-fuusio geenipositiivisen akuutin myeloosin leukemian (AML) diagnostiikka ja molekyyli geneettinen jännöstä seuranta.
Näyteastia	CPT/Na-sitraatti –putki 4 ml
Näyte	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 http://huslab.fi/ohjekirjan_liitteet/lahetteet
Menetelmä	Kvantitatiivinen reaaliaikainen RT-PCR-menetelmä luuydinnäytteen mononukleaarisoluiista eristetyistä RNA:sta.
Tekotiheys	Tarvittaessa
Tulokset valmiina	Kuukauden kuluessa.
Tulkinta	Kromosomien 8 ja 21 välinen translokaatio t(8;21)(q22;q22), jota löydetään n. 8 % lasten ja nuorten akuuteissa myeloosissa leukemiatapauksissa (AML), johtaa kromosomialueelle 21q22 paikantuvan AML1- (RUNX) geenin ja kromosomialueelle 8q22 paikantuvan ETO-geenin fuusioon. AML1-geeni koodaa heterodimeerisen CBF-transkriptiotekijän alfa-2 alayksikköä, jonka toiminta on kriittinen verisolujen kehityksessä. Katkoskohdat sijaitsevat AML1-geenin intronissa 5 ja ETO-geenin eksonista 2 ylävirtaan johtaen fuusiotranskriptiin, jossa ETO-geenin eksoni 2 on fuusioitunut AML1-geenin eksoniin 5. Poikkeavuus liitetään hyvään

ennusteeseen.

Tutkimus perustuu AML1/ETO-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