

Název vyšetření: Chronická myeloidní leukémie (CML): Stanovení fúzního genu BCR – ABL, přestaveb: major (M-BCR), minor (m-BCR) a mikro (μ -BCR)

Popis:

Chronické myeloproliferativní poruchy (CMPDs) představují velmi heterogenní skupinu onemocnění myeloidní řady krvetvorných buněk. Při diferenciální diagnostice se uplatní především detekce dvou molekulárních změn. Jsou to vyšetření fúzního genu BCR-ABL a mutace V617F v genu JAK 2. BCR-ABL/Ph1 charakterizuje především chronickou myeloidní leukémií (CML) a JAK 2 mutace se naopak vyskytuje u všech tzv. BCR-ABL/Ph1 negativních myeloproliferativních chorob, především u Polycytémia vera (PV), esenciální trombocytémie (ET) či idiopatické myelofibrozy (CIMF).

Jako u prvního lidského nádorového onemocnění byl u CML odhalen vztah onemocnění ke konkrétní chromozomové aberaci – k Filadelfskému (Ph1) chromozomu. Ph1 je zkrácený chromozom 22, který vzniká reciprokou translokací t(9;22)(q34;q11). Nachází se u 95 % všech CML a také u 25 % akutních lymfoblastických leukemií (ALL) dospělého věku. Protoonkogen c-ABL, který kóduje tyrozin kinázu (TK), leží na chromozomu 9. V důsledku již zmíněné translokace dochází k fúzi se sekvencí genu BCR, která se nachází na chromozomu 22. Takto vzniká onkogen BCR-ABL, kódující konstitutivně vysoce aktivní BCR-ABL TK. BCR ABL TK aktivuje množství signálních drah, následkem čehož dochází ke zvýšení proliferace, inhibici apoptózy a změně adheze hematopoetických buněk ke stromatu kostní dřeně. Na rozdíl od fyziologické formy proteinu c-ABL, která se nachází v jádře a jejíž aktivita je přísně regulována, fúzní varianta BCR-ABL má cytoplazmatickou lokalizaci.

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negativní – přestavba bcr/abl nebyla nalezena

Pozitivní – přestavba bcr/abl byla nalezena, popis nalezené přestavby

Odběr:

- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným. Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Je potřeba odebrat minimálně 4 ml periferní krve. Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C a odeslat do laboratoře týž den, kdy byl proveden odběr.
- **Nebo lze krev odebrat do speciální odběrové zkumavky Tempus Blood RNA Tube s modrým víčkem, která stabilizuje RNA až na 5 dní při pokojové teplotě a nejméně měsíc při 4°C. Odebrat minimálně 3 ml periferní krve!**

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x za 14 dnů

Doba odezvy: 20 pracovních dnů