

primárka: MUDr. Lucia Copáková Tel: 02-59378-581

vedúca laborantka: Mgr. Mária Matúšková Tel: 02-59378-384

Laboratórna diagnostika lymfómov:

Vyšetrovanie konvenčnou cytogenetikou: RNDr. Rastislav Ružbacký Tel: 02-59378-617

Vyšetrovanie FISH a mFISH: Ing. Martin Čermák Tel: 02-59378-388

Mgr. Alena Žákovičová Tel: 02-59378-388

Vyšetrovanie arrayCGH: RNDr. Imrich Hikkel, PhD Tel: 02-59378-146

Vyšetrovanie CLL: Mgr. Michaela Leitnerová Tel: 02-59378-146

Mgr. Barbora Piačková Tel: 02-59378-146

Vyšetrovanie DNA/RNA diagnostiky : Mgr. Michaela Leitnerová Tel: 02-59378-146

Oddelenie sa zaoberá genetickým vyšetrením:

Lymfómov, akútnych a chronických leukémií, myeloproliferatívnych neoplázií , solídnych tumorov a dedičných nádorových syndrómov

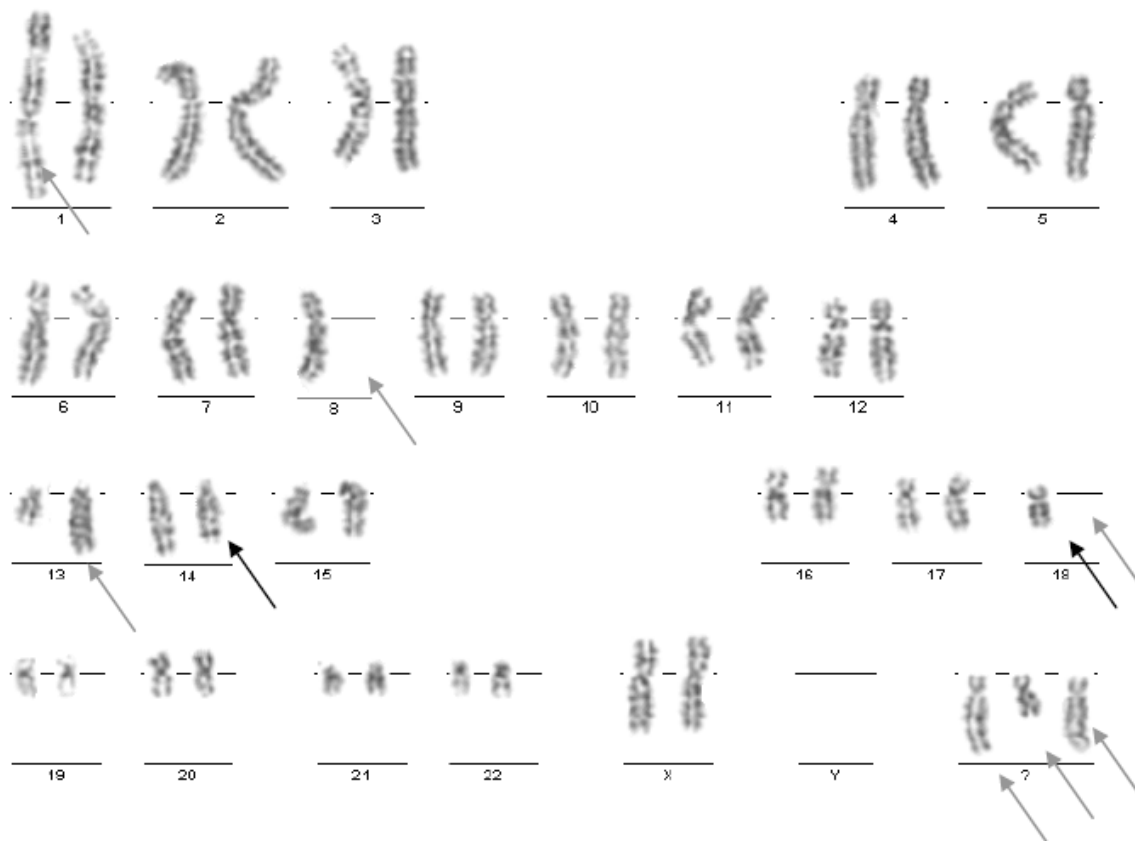
Metódy genetického vyšetrenia lymfómov:

Materiál: čerstvé alebo fixované tumorové tkanivo, PK a KD, výpotok

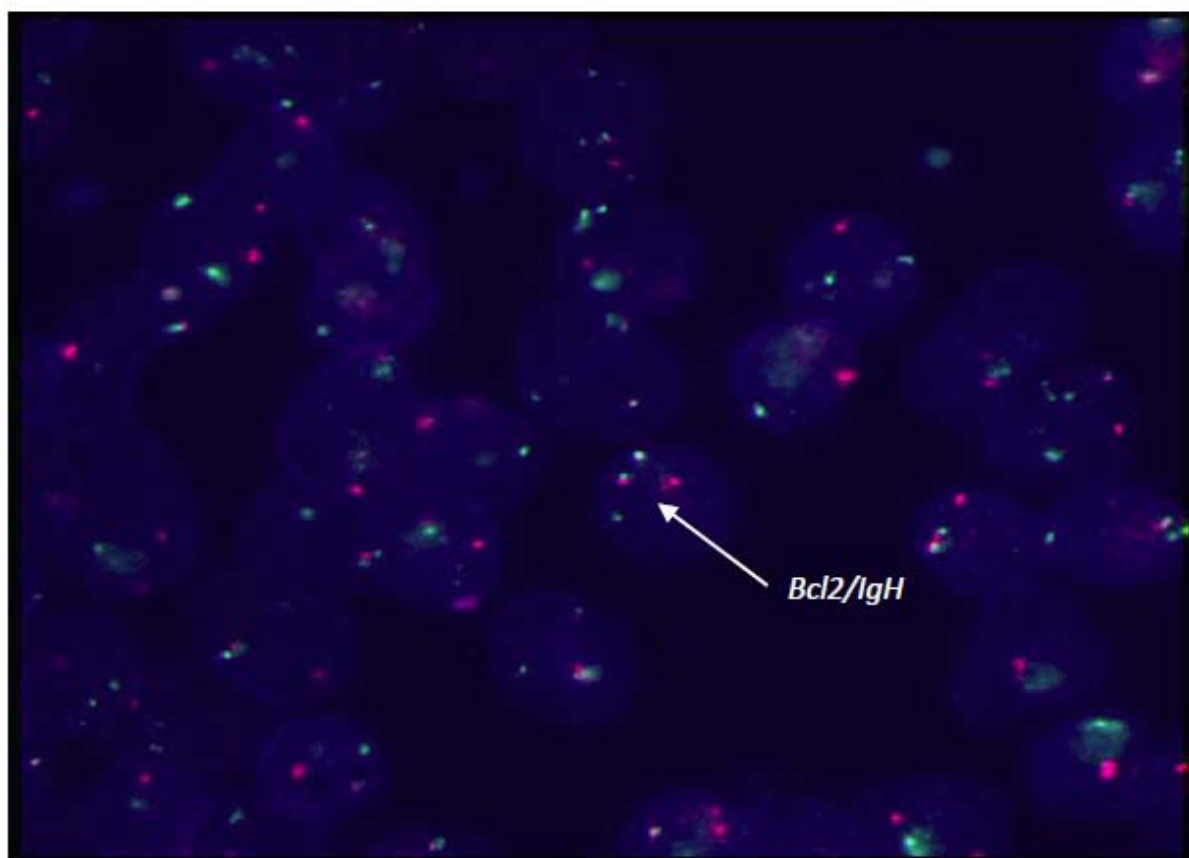
Medzi hlavné vyšetrovacie metódy patrí **konvenčná cytogenetika** (vyšetrovanie karyotypu), molekulová cytogenetika FISH (fluorescenčná in situ hybridizácia) a metódy **molekulej RNA/DNA diagnostiky (RT-PCR, PCR)** (obrázok 1, 2).

Uvedené metódy identifikujú primárne a sekundárne chromozómové aberácie a rutinne sa využívajú pre diagnostiku a monitorovanie liečby jednotlivých typov lymfómov.

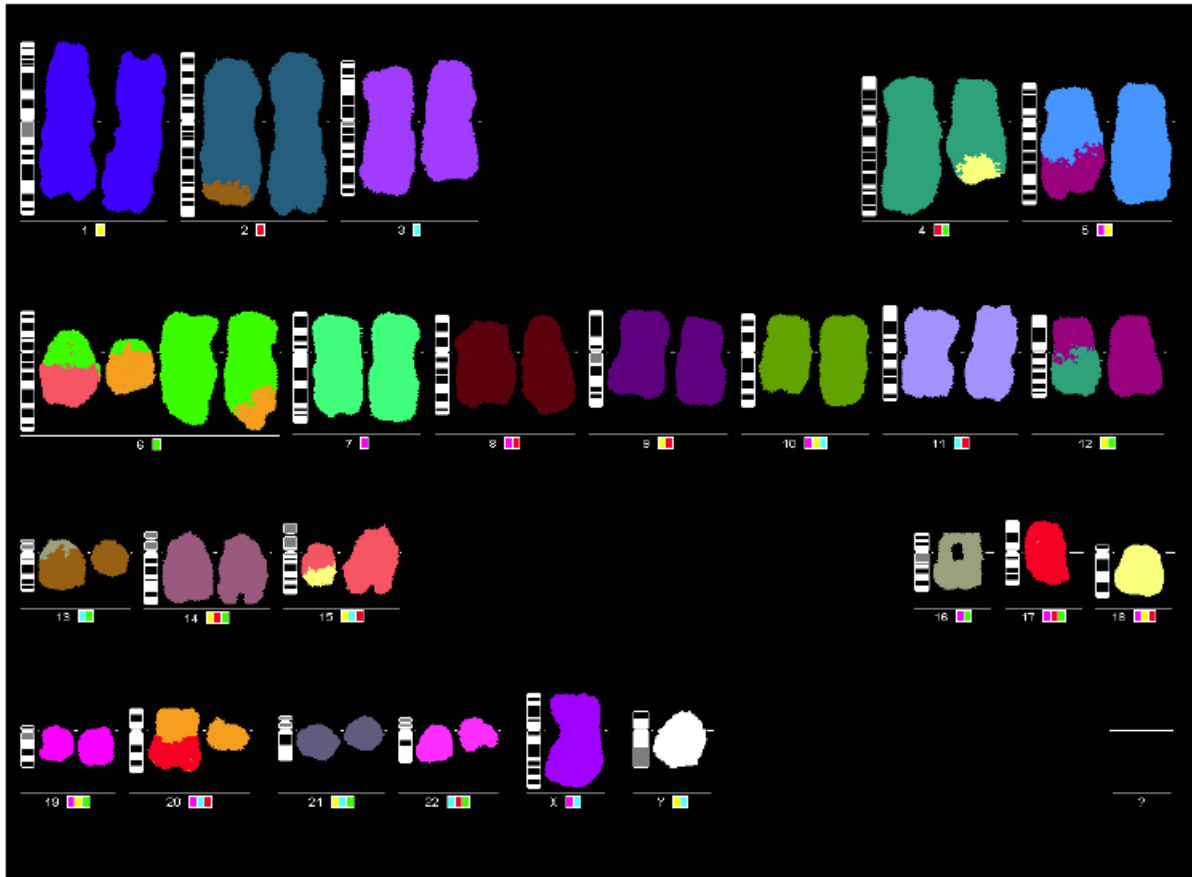
Doplňkové cytogenetické vyšetrenie **viacfarebnej FISH (mFISH)** umožňuje rozpoznať mnohopočetné štruktúrne aberácie, predovšetkým výmenu genetického materiálu medzi chromozómami pri komplexnom karyotype a to aj v mimoriadne komplikovaných karyotypoch tumoru. (obrázok 3).



Obrázok č. 1: Karyotyp pacientky v pokročilom štádiu folikulového lymfómu 47,XX,?t(1;13)(p?36;q?14),-8,t(14;18)(q32;q21),-18,+mar1(D),+mar2(D),+mar3(G). Čiernou šípkou je označená primárna translokácia t(14;18) a sivou sekundárne chromozómové zmeny.



Obrázok č. 2: Vyšetrenie sondou *bcl2/IgH* metódou FISH u folikulového lymfómu.



Obrázok č.3: Vyšetrenie nešpecifického B-NHL metódou mFISH s upresnením komplexného karyotypu: 45,XY,der(2)t(2;13), der(4)t(4;18), der(5)t(5;12), der(6)t(6;15), +6, +6, der(6)t(6;20), der(6)t(6;20), der(12)t(12;4), der(13)t(13;16), del(13q), der(15)t(15;18), -16,-17,-18, der(20)t(20;17), del(20)

Odber materiálu:

Kostná dreň:

3 ml KD (pre cytogenetické a FISH vyšetrenie) odobrať do heparínom prepláchnutej striekačky a preniesť do skúmavky s odberovým médiom, ktoré si treba vyžiadať na oddelení genetiky. Zabezpečiť okamžitý transport.

3 ml KD (molekulovo-genetické vyšetrenie) do skúmavky s EDTA. Zabezpečiť okamžitý transport .

Periférna krv:

3 ml PK (pre cytogenetické a FISH vyšetrenie) odobrať do heparínom prepláchnutej striekačky .

3 ml PK (molekulovo-genetické vyšetrenie) do skúmavky s EDTA

Zabezpečiť, aby vzorky pred transportom a počas transportu boli uskladnené pri 2-8°C!

Zoznam genetických vyšetrení u jednotlivých typov lymfómov

Dg.	Cytogenetika	Aberácia	FISH	Molek. Dg.
Lymfoplazmocytovy /waldenstrom/		t/del IgH	IgH	klonalita Ig/TCR
MCL		t(11;14)	1. CCND1,IgH 2. IgH/CCND1	IgH/Bcl1 Cyklín D1 overexpresia
Vlasato-bunková leukémia (HCL)		t/del IgH, del 17p	IgH ,p53/cep17	Cyklín D1 overexpresia
NHL		t(14;18)	1. IgH, Bcl2 2.IgH/Bcl2	IgH/Bcl2 klonalita Ig/TCR

DLBCL			<i>Bcl6, Bcl2, p53/cep17</i>	<i>IgH/Bcl2 klonalita Ig/TCR</i>
MALT		t(11;18)	1. <i>malt1, IgH</i> 2. <i>IgH/ malt1</i>	<i>klonalita Ig/TCR</i>
ALCL	G-band	t(2;5)	1. <i>ALK</i> 2. <i>TLX3</i>	<i>Npm/alk</i>
Burkittov lymfóm		t(8;14)	1. <i>Myc, IgH</i> 2. <i>myc/IgH</i> 3. <i>IgK, IgL</i>	
SLVL		t/del IgH, del13q14, del 7q31, +13	<i>IgH, RB1/13q34, cep3, c7/7q</i>	<i>klonalita Ig/TCR</i>
T – bunkové lymfómy	G-band		<i>overenie markerov na základe cytogenetiky</i>	<i>TCR – klonalita (α,β,γ,δ)</i>
Folikulový lymfóm		t(14;18)	1. <i>IgH, Bcl2</i> 2. <i>IgH/Bcl2</i> 3. <i>v progresii: p53, Bcl6</i>	<i>IgH/Bcl2 klonalita Ig/TCR</i>
SLL (small lymphocytic lymphoma)	G-band	del13q14, del 11q22, del 6q23	<i>13q14, ATM, MYB</i>	
CLL		del13q, del17p, del11q, +12	1. <i>p53(17p13)</i> 2. <i>markery z MLPA</i>	<i>CLL panel MLPA</i>
MZBCL (Marginal Zone B-cell lymphoma)	G-band		1. <i>malt1, Bcl6, 7q22-32</i> 2. <i>IgH, cep3</i>	
PTCL (NOS)	G-band		<i>c7/7q, p16, MYB, 1q25</i>	
T-PLL	G-band		<i>ATM, ETV6, 13q14</i>	<i>TCR – klonalita</i>
adult T-LL	G-band		<i>p53, p16</i>	<i>TCR – klonalita</i>
LGL	G-band			<i>TCR – klonalita</i>
CTCL	G-band		<i>p53, p16</i>	
B-PLL	G-band	11q23, 13q14	<i>Mll, 13q14</i>	
Mycosis fungoides	G-band		<i>1p</i> (doplnenie podľa cytogenetiky)	
Sézaryho syndróm	G-band		<i>p53, 13q14, 6q, 2p</i>	
Hepatosplenický T-lymfóm	G-band		<i>TCR α/δ</i>	