

Samodzielna Pracownia Cytogenetyki: WYKONYWANE BADANIA

1. Analiza kariotypowa

2. Analiza techniką fluorescencyjnej hybrydyzacji *in situ* (FISH) na materiale świeżej tkanki i bloczków parafinowych (izolacja komórek)

2.1. Analiza FISH - Sondy genowo-specyficzne (CE-IVD)

Sonda genowa	Aberracja	Diagnostyka w
ALK BAP	rearanżacja	ALCL
AML1/ETO DC,DF	fuzja	AML
ATM (11q22) SO	delecja	CLL
BCR/ABL DC,DF	fuzja	ALL,CML
BCL2 BAP	rearanżacja	B-NHL (FL, intBL/DLBCL, inne)
BCL6 BAP	rearanżacja	B-NHL (DLBCL, inne)
CBFB (inv 16) BAP	rearanżacja	AML
CCND1 BAP	rearanżacja	MCL, PCM
CDKN2A/CEP9 SO/SG	delecja	T-ALL, inne NHL
COL1A1/PDGFB t(17;22) DC	fuzja	DFSP Dermatofibrosarcoma protuberans
D7S486(7q31)/CEP7SO/SG	delecja	AML
EGR/5q31 SO/SG	delecja	AML, MDS
EVI 1 BAP	rearanżacja	AML,CML
FIP1L1/PDGFRB BAP	rearanżacja	MPN
IGH/CCND1 IGH /CCND1 – XT DC,DF	fuzja	MCL, PCM
IGH * BAP	rearanżacja	B-NHL (BL,FL,DLBCL,inne)
IGK BAP	rearanżacja	B-NHL (BL,FL,DLBCL,inne)
IGL BAP	rearanżacja	B-NHL (BL,FL,DLBCL,inne)
IGH/FGFR3 DC,DF	fuzja	PCM
IGH/MAF DC,DF	fuzja	PCM
IGH/ MYC DC,DF	fuzja	B-NHL (BL,FL,DLBCL,inne)
IGH/BCL2 DC,DF	fuzja	B-NHL (BL,FL,DLBCL,inne)
MALT1 BAP	rearanżacja	MZL
MLL BAP	rearanżacja	ALL,AML
MYC BAP	rearanżacja	B-NHL (BL,FL,DLBCL,inne)
PDGFRB BAP	rearanżacja	MPN
PML/RARa DC,DF	fuzja	AML
TP53 SO	delecja	NHL
1q36/1p24 19p13/19q13	delecje	now. gleju skąpowypustkowego
13q14.3 SO	delecja	PCM,CLL

* rearanżacje IGH ujawniane w badaniu FISH np.w CLL NIE SĄ RÓWNOWAŻNE z klonalnymi rearanżacjami IG wykrywanymi metodami molekularnymi

2.2. Analiza FISH – panele diagnostyczne (CE-IVD)

1. Panel CLL/SLL sondy: 13q14 (D13S319 DELU)/13q34(LAMP)/ CEP12/p53/ATM Wykrywa del(13q14/q34), del(11q) ATM, del(17p) TP53, tris. 12
2. Panel SZPICZAKOWY z sondami: D13S319/ 13q34 / IGH/MAF/ IGH/FGFR3 / IGH/CCND1/p53/ 1p/1q. Badanie C-Ig-FISH na wyodrębnionej populacji plazmocytów. Równoczesne znakowanie komórek plazmatycznych przeciwciałami Anti-Human λ/κ i sondami DNA • badanie pełne: TP53, IGH/FGFR3, IGH/MAF, 1p/1q • badanie podstawowe: TP53, IGH • rozszerzenia badania: każda kolejna sonda genowa lub 3 sondy centromerowe Wykrywa istotne rearanżacje i delecje: IGH/MAF t(14;16), IGH/FGFR3 t(4;14), del(13)(q14~34), IGH/CCND1 t(11;14)(q13;q32), delTP53 del(17p), del1p/1q, trisomie chromosomów nieparzystych

2.3. Analiza FISH - Sondy centromerowo-specyficzne

Określenie liczby kopii poszczególnych chromosomów w badanej populacji komórek:
Sondy znakujące centromery chromosomów **X i Y** oraz sondy centromerowe dla większości autosomów z wyjątkiem chromosomów 13 i 21.

2.4. Sondy malujące (chromosomowo-specyficzne)

Identyfikacja markerów chromosomowych: Sondy malujące każdy chromosom, dla zdefiniowania pochodzenia markerów stwierdzonych w badaniu kariotypu.

2.4. Badanie ponadrutynowe. W razie potrzeby dysponujemy dodatkowo sondami:

1p36 Microdeletion, **tel 3q** SO, **6 q arm telomere** SO, **8 q tel** SO, **tel 8p** SG, **13q34** SG, **ASS** (9q34) SA, **BCL3** (19q13) BAP, **BCL 10** (1p22) BAP, **CCND1 /CEP11** SO/SG, **CKS1B/CDKN2C** (1q21,1p32) SO/SG, **D20S108** (20q12) SO, **ETV 6** (12p13) BAP, **IGH/CCND3** DC,DF, **IGH/MAFB** DC,DF, **iso17q (MPO/p53)** SO/SG, **MYB (6q23)** SA, **MYH11 inv(16)** BAP, **ONMM** 1q21/8p21 SO/SG, **PAX5** (9p13) BAP, **PBX1/ TCF3 (E2A)** t(1;19) DCDF, **SIL-TAL1**(1p32) BAP, **TCL1**(14q32) BAP, **TLX1**(10q34) BAP, **JAK2**(9p24) BAP, **TCR A/D**** BAP, **TCR G**** BAP, **TCRB**** BAP, **TELX3** 5q35 BAP, **DEK/NUP214** DF, **MDM2/CEP12**, **TEL/AML1** DF, **TelVision 11q22** SO

** rearanżacja TCR ujawniana w badaniu FISH w np. T-NHL NIE SĄ RÓWNOWAŻNE z klonalnymi rearanżacjami TCR wykrywanymi metodami molekularnymi