Szpital Kliniczny Przemienienia Pańskiego
UM w Poznaniu
LABORATORIUM DIAGNOSTYKI HEMATOLOGICZNEJ
Pracownia Biologii Molekularnej
ul. Szamarzewskiego 84, 60-569 Poznań
tel. 61/854-95-97; Rejestracja: tel. 61/854-95-99

Badanie mutacji egzonów 2-11 genu TP53 metodą sekwencjonowania

Somatyczne mutacje TP53 są uznawane za negatywny czynnik rokowniczy dla wielu guzów litych oraz nowotworów układu krwiotwórczego. Mutacje o charakterze wrodzonym, występujące w zespole Li-Fraumeni mogą być również po raz pierwszy wykryte u chorego onkologicznego i determinować dalsze postępowanie w zakresie leczenia i poradnictwa genetycznego.

Wśród nowotworów układu krwiotwórczego najistotniejszą rolę diagnostyka molekularna mutacji TP53 odgrywa w ostrych białaczkach, zespołach mielodysplastycznych i zespołach nakładania MPN/MDS oraz w przewlekłej białaczce limfatycznej.

- **W najnowszych doniesieniach dot. prognozowania ryzyka dla pacjentów chorych na AML i MDS ważne miejsce zajmuje status mutacyjny TP53 [1,2].**
- **Jednym z kryteriow włączenia pacjentów chorych na przewlekłą białaczkę limfatyczną do programu lekowago dla ibrutynibu jest wykrycie obecności mutacji TP53 (u pacjentów bez delecji tego genu w badaniu cytogenetycznym, ok 5% chorych). [3]**

Badanie mutacji TP53 w Pracowni Biologii Molekularnej Laboratorium Diagnostyki Hematologicznej prowadzone jest metodą sekwencjonowania cyklicznego, zgodnie z rekomendacjami ERIC (*European Research Iniciative on CLL*) [4]. W związku z tym ściśle trzymamy się wytycznych międzynarodowych i wykonujemy badanie **wyłącznie** u pacjentow ze znaczną dominacją limfocytów (>50%) we krwi lub szpiku.

Uwaga! Materiałem z wyboru jest krew obwodowa, szpik kostny będzie dobrym wyborem u pacjentów z zajęciem szpiku przy niewielkim odsetku limfocytów na obwodzie. Możliwe jest też wykonanie badania z komórek pobranych podczas biopsji węzła chłonnego w przypadku progresji węzłowej.

Piśmiennictwo:

[1] Stengel A i wsp. The impact of TP53 mutations and TP53 deletions on survival varies between AML, ALL, MDS and CLL: an analysis of 3307 cases. Mar;31(3):705-711. doi: 10.1038/leu.2016.263.

[2] Zhang L I wsp., The role of p53 in myelodysplastic syndromes and acute myeloid leukemia: molecular aspects and clinical implications. Leuk Lymphoma. 2017 Aug;58(8):1777-1790. doi: 10.1080/10428194.2016.1266625.

[3] IMBRUVICA 140 mg kapsułki twarde- Charakterystyka Produktu Leczniczego
https://ec.europa.eu/health/documents/community-register/2014/20141021129815/anx_129815_pl.pdf

[4] Malcikova i wsp. ERIC recommendations for *TP53* mutation analysis in chronic lymphocytic leukemia—update on methodological approaches and results interpretation. Leukemia. 2018 May;32(5):1070-1080. doi: 10.1038/s41375-017-0007-7.