Onkogen BCR-ABL p190, p210 i p230
- badanie jakościowe

Potwierdzenie obecności genu fuzyjnego BCR-ABL w przewlekłej białaczce szpikowej lub ostrej białaczce limfoblastycznej

Cel badania:

• Podejrzenie przewlekłej białaczki szpikowej *(myelosis leukaemica chronica)*
• Diagnostyka różnicowa przewlekłych nowotworów mieloproliferacyjnych
• Kwalifikowanie pacjentów do terapii celowanej inhibitorami kinaz tyrozynowych
• Diagnostyka różnicowa AML i mieloidalnej kryzy blastycznej w CML
• Diagnostyka ostrej białaczki limfoblastycznej
• Detekcja BCR-ABL p230 w przewlekłej białaczce mielomonocytowej CMML
• Ocena minimalnej choroby resztkowej metodą jakościową

Stosowana metodyka:

Metodyka multpiplex RT-PCR i nested RT-PCR wg wystandaryzowanego protokołu BIOMED-1 *'Standardized RT-PCR analysis of fusion gene transcripts from chromosome aberrations in acute leukemia for detection of minimal residual disease. Report of the BIOMED-1 Concerted Action: investigation of minimal residual disease in acute leukemia.' Leukemia. 1999 Dec;13(12):1901-28.*

Wynik badania:

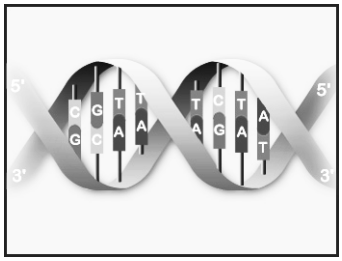
• W badaniu diagnostycznym stwierdzenie obecności transkryptu lub jego braku (wynik dodatni/ujemny) oraz wynik elektroforezy w formie graficznej. W przypadku stwierdzenia onkogenu podawany jest rodzaj transkyptu wg standardowej nomenklatury egzonów.
• W badanie monitorującym (nested RT-PCR) stwierdzenie obecności transkryptu lub jego braku w I° amplifikacji (orientacyjny poziom transkryptu powyżej 0,1 IS w badaniu ilościowym), w II° amplifikacji (orientacyjny poziom transkryptu poniżej 0,1 IS w badaniu ilościowym), oraz wynik elektroforezy w formie graficznej.

Sposób pobrania i transportu materiału do badań:

• Osoby dorosłe: 2x9ml krwi obwodowej pobranej na EDTA, dostarczonej do laboratorium w przeciągu 24h.
• Dzieci: od 2 do 9ml krwi obwodowej, zależnie od wieku dziecka, pobranej na EDTA, dostarczonej do laboratorium w przeciągu 42h.
• Temperatura transportu: 4-25℃. Bezwzględnie unikać mrożenia.
• Średni czas oczekiwania na wynik: 5 dni roboczych
• Maksymalny czas oczekiwania na wynik: 14 dni roboczych

Inne badania wykonywane w tej grupie chorób:

• JAK2 V617F - badanie jakościowe (diagnostyka różnicowa CMPN)
• BCR-ABL p210 lub p190 - badanie ilościowe (RQ-PCR)
• Analiza mutacji KD BCR-ABL p210



Opracowano w Pracowni Biologii Molekularnej
Laboratorium Diagnostyki Hematologicznej
Katedra i Klinika Hematologii i Chorób Rozrostowych Układu Krwiotwórczego
Uniwersytetu Medycznego w Poznaniu
Kontakt: (061) 854 9597
Dr Michał Gniot, mgr Marzena Pieronkiewicz, mgr Małgorzata Iwoła
Koordynator: Prof. dr hab. Krzysztof Lewandowski