Detekcja mutacji genu NPM1 – badanie jakościowe

Potwierdzenie obecności mutacji insercyjnej w genie NPM1 w ostrej białaczce szpikowej

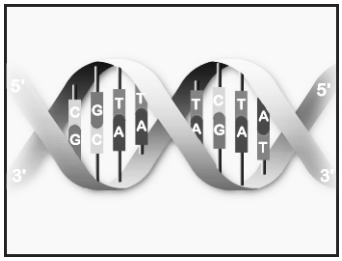
Cel badania:
• Potwierdzenie rozpoznania ostrej białaczki szpikowej *de novo*
• Diagnostyka różnicowa AML i mieloidalnej kryzy blastycznej w CML
• Określenie rokowania u pacjenta z AML (korzystny czynnik prognostyczny)
• Ocena minimalnej choroby resztkowej metodą jakościową

Stosowana metodyka:
Zmodyfikowana metoda RT-PCR z rozdziałem kapilarnym produktu, wg *'Detection of the nucleophosmin gene mutations in acute myelogenous leukemia through RT-PCR and polyacrylamide gel electrophoresis.'Eur J Haematol. 2009 Jan;82(1):69-72.*

Wynik badania:
• W badaniu diagnostycznym oraz monitorującym stwierdzenie obecności mutacji insercyjnej lub jej braku (wynik dodatni/ujemny) oraz wynik elektroforezy kapilarnej w formie graficznej. W rzadkich przypadkach przy stwierdzeniu braku transkryptu NPM1 wynik określony zostaje jako „nieobecny".
• W przypadku zlecenia obejmującego badanie FLT3 oraz NPM1 wyniki badania obu mutacji wydawane są na jednym formularzu.
• Metoda pozwala na detekcję KAŻDEJ opisanej w literaturze insercji NPM1, podczas gdy większość placówek prowadzi oznaczenie jedynie najczęstszej formy „A" (ok. 80% przypadków).

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:
• Wewnętrzne tandemowe duplikacje FLT3 (FLT3-ITD) w AML
• Mutacja domeny kinazowej FLT3 (FLT3 D835) w AML
• Mutacje genu CEBPA w AML
• Onkogeny PML-RARA, RUNX1-RUNXT1 (dawniej : AML1-ETO), CBFB-MYH11 w AML



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