

Наименование услуги	Анализ хромосомного набора в биоптате костного мозга при ХМЛ
Код услуги	A 12.05.013.107
Краткая информация о заболевании	Хронический миелолейкоз (ХМЛ) - злокачественное миелопролиферативное заболевание, характеризующееся преимущественным поражением гранулоцитарного ростка. Заболевание связано с образованием транслокации между хромосомами 9 (содержит ген ABL) и 22(содержит ген BCR) с образованием так называемой филадельфийской хромосомы. В результате транслокации образуется химерный ген BCR-ABL отвечающий за синтез тирозинкиназ. Белок BCR-ABL взаимодействует с одной из субъединиц клеточного рецептора к интерлейкину 3. Транскрипция гена BCR-ABL происходит непрерывно и не нуждается в активации другими белками. BCR-ABL активирует сигнальный каскад, контролирующий клеточный цикл, ускоряя деление клеток. Более того, белок BCR-ABL подавляет репарацию ДНК, вызывая неустойчивость генома и делая клетку более восприимчивой к дальнейшим генетическим аномалиям.
OMIM	608232
Перечень исследуемых генов, мутаций	Хромосомный набор человека, поиск филадельфийской хромосомы
Информация о методе. Требование к материалу	Классический метод цитогенетического исследования с дифференциальным окрашиванием хромосом Для анализа используется биоптат костного мозга в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥2 мл. Анализ выполняется на препаратах метафазных хромосом без дополнительной стимуляции.
Срок выполнения	25 рабочих дней