

Наименование услуги	Молекулярно-генетическое выявление и идентификация хромосомных транслокаций при острых и хронических лейкозах методом FISH с ДНК-зондами на область транслокации (панель зондов)
Код услуги	A 27.30.206
Краткая информация о заболевании	Хронический миелоидный лейкоз (ХМЛ, хронический миелолейкоз) — форма лейкоза, которая характеризуется ускоренной и нерегулируемой пролиферацией преимущественно миелоидных клеток в костном мозге с их накоплением в крови. При этой транслокации, участки 9-й и 22-й хромосом меняются местами. В результате, фрагмент гена BCR из хромосомы 22 и ген ABL из хромосомы 9 образуют единую рамку считывания. Продуктами этого аномального слитого гена могут быть белки с молекулярной массой 210 (p210) или, реже, 185 кДа (p185). Так как в норме белок ABL содержит тирозинкиназный домен, продукт мутантного гена также является тирозинкиназой]. 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. ХМЛ диагностируется посредством выявления филадельфийской хромосомы в образцах костного мозга. Эта характерная хромосомная аномалия может быть выявлена в результате цитогенетического анализа, при помощи флюоресцентной гибридизации in situ (FISH) или детекции гена BCR-ABL методом ПЦР.
Перечень исследуемых генов, мутаций	ABL1 (9q43) и BCR (22q11). Выявление транслокации t(9;22)(q34;q11).
Информация о методе. Требование к материалу	FISH зонд оптимизирован для определения транслокации t(9;22)(q34;q11). Костный мозг в пробирке с Na(Li)-гепарином. ≥ 2 мл. Анализ выполняется на препаратах ядер незрелых лимфоцитов костного мозга.
Срок выполнения	10 рабочих дней