

## B- ja T-lümfotsüütide klonaaalsus

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487, [www.kliinikum.ee/geneetikakeskus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus)

Analüüsid:

B-lümfotsüütide klonaaalsus - IGH ja IGK lookuste ümberkorraldused
B-lümfotsüütide klonaaalsus - IGL lookuse ümberkorraldused
T-lümfotsüütide klonaaalsus - TCRB ja TCRG lookuste ümberkorraldused
T-lümfotsüütide klonaaalsus - TCRD lookuse ümberkorraldused

B- ja T-lümfotsüütide küpsemise käigus toimuvad antigeenireseptorite ümberkorraldused, mis on iga raku jaoks unikaalse järjestuse ja pikkusega. Antud analüüsides on võimalik tuvastada klonaaalse rakupopulatsiooni esinemist. Normaalne polükloonaalne rakupopulatsioon on uuringus nähtav Gaussi kõverat meenutava heterogeense pikkusjaotusega fragmentidena. Ühe või kahe tugevama üksikfragmendi esinemine oodatavas pikkusvahemikus viitab klonaaalse rakupopulatsiooni olemasolule. Klonaaalsuse tuvastamiseks peab uuritavas materjalis eraldatud DNA-st vähemalt 1% pärinema klonaaalsest rakupopulatsioonist (määramispiir 0,01%). Diagnostikumi tootja andmetel on tundlikkus ja spetsiifilisus IGH uuringul vastavalt 93% ja 92%, IGK uuringul 90% ning 90%, IGL uuringul 86% ja 92%, TCRB uuringul 86% ja 98%, TCRG uuringul 89% ja 94% ning TCRD uuringul 83% ja 95%.

Lümfotsüütide klonaaalsusanalüüsi tulemusi tuleb alati hinnata kliiniliste, histoloogiliste ja immuunfenotüübi andmete kontekstis. Klonaaalse rakupopulatsiooni olemasolu võib viidata maliigsele hematoloogilisele protsessile.

### Uuritavad muutused

- B-lümfotsüütide klonaaalsuse määramine (IGH lookuse VHFR1-JH, VHFR2-JH, VHFR3-JH ümberkorraldused; IGK lookuse VK-JK, VK-KDE, JKCK intron-KDE ümberkorraldused; IGL lookuse VL1,2-JL ja VL3-JL ümberkorraldused)
- T-lümfotsüütide klonaaalsuse määramine (TCRB lookuse VB-JB, DB-JB ümberkorraldused; TCRG lookuse VG-JG ümberkorraldused; TCRD lookuse VD-JD ja VD-DD3 ning DD2-JD ja DD2-DD3 ümberkorraldused)

### Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel tuleb koos uuritava materjaliga saata molekulaardiagnostika laborisse ka täidetud tellimisleht – [B-lümfotsüütide ja T-lümfotsüütide klonaaalsus](http://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/molekulaardiagnostika), mis on leitav aadressil <https://www.kliinikum.ee/geneetikakeskus/molekulaardiagnostika>

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork) Koetükid: steriilne katsuti (vähemalt 1,5 mL), parafiinblokid
Analüüsitava kogus	Fikseeritud koelõigud: 6–10 värskest lõigatud 10 µm paksust koelõiku, neist 2–3 lõiku ühes 1,5 mL katsutis Veri: 4 mL
Säilivus	Veri ja värske koematerjal +4 °C üks nädal NB! Mitte külmutada!

Teiste uuringumaterjalide osas konsulteerida geneetikakeskuse arstidega.

**Analüüsi tegemise aeg:** tööpäeviti, tulemuse saamine 15 päeva jooksul

**Analüüsimeetod:** polümeraasi ahelreaktsioon (PCR), fragmentanalüüs

**Vastuse vorm:** genotüüp ja interpretatsioon

### **Näidustus**

Maliigse lümfoproliferatiivse haiguse kahtlus. Antud uuring ei ole sobilik minimaalse residuaalhaiguse hindamiseks.

Muudetud 20.10.2022

Ülle Murumets/Neeme Tõnisson