

Somaatilised hüpermutatsioonid IGH geeni variaabelses piirkonnas

Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik, laboratoorse geneetika osakond, molekulaardiagnostika labor, tel. 731 9487, 731 9488
www.kliinikum.ee/geneetikakeskus

Krooniline lümfotsüüt leukeemia (KLL) on kõige sagedasem hematoloogiline kasvaja täiskasvanutel. Haiguse kulg on väga varieeruv, ligikaudu 20% on haigus indolentne ja ravi ei vaja. Haigus võib ka aeglaselt progresseeruda ning ravi vajadus tekib aastaid pärast haiguse diagnoosimist. Kolmas grupp haigeid vajab ravi kohe diagnoosimisel. Üheks KLL prognostiliseks markeriks on immunoglobuliini raske ahela variaabelse piirkonna (IGHV) mutatsioonistaatus. IGH piirkonda loetakse hüpermuteerunuks kui mutatsioone on $\geq 2\%$ võrreldes iduliini IGHV geeni järjestusega ning mittemuteerunuks kui mutatsioone on $< 2\%$. Mittemuteerunud IGHV järjestusega patsientidel on halvem prognoos võrreldes somaatilise hüpermutatsiooniga patsientidega, neil on lühem progressioonivaba elulemus ning üldelulemus (*Crombie&Davids, 2017; The International CLL-IPI working group, An international prognostic index for patients with chronic lymphocytic leukaemia (CLL-IPI), 2016*)).

Uuritav muutus

- IGHV piirkonna klonalse populatsiooni ning mutatsioonide osakaalu määramine

Uuritav materjal, selle võtmine, saatmine ja säilitamine

Elektroonse tellimise võimaluse puudumisel saata molekulaardiagnostika laborisse koos uuritava materjaliga tellimisleht – Somaatilised hüpermutatsioonid IGH variaabelses piirkonnas. Tellimisleht on leitav kodulehelt www.kliinikum.ee/geneetikakeskus.

Katsuti	Veri: K2E/K3E-katsuti (lilla kork), LH-katsuti (roheline kork) Luuüdi: K2E/K3E-katsuti (lilla kork), LH-katsuti (roheline kork) Koematerjal: steriilne katsuti (1,5 mL või suurem)
Analüüsitava kogus	4–10 mL (täiskasvanud)
Säilivus	Veri, luuüdi +4 °C juures kuni üks nädal. NB! Mitte külmutada!

Analüüsi tegemise aeg: tööpäeviti, analüüsi valmimisaeg on kuni 3 nädalat laborisse saabumise kuupäevast.

Analüüsimeetodid: järgmise põlvkonna sekveneerimistehnoloogia (NGS, *next generation sequencing*)

Vastuse vorm

Mutatsioonide % ja hüpermutatsioonide staatus (muteerunud, mittemuteerunud, määramatu).

Näidustus

Analüüs aitab tuvastada lümfoproliferatiivseid häireid ning on abiks haiguse prognoosi määramisel.

Mikk Tooming / Tiina Kahre