

# Mutácie v géne C-KIT

## KLINICKÝ VÝZNAM

Gén C-KIT (KIT) je lokalizovaný na chromozóme 4 v oblasti q12, kóduje transmembránový receptor tyrozín kinázy. Je aktivovaný väzbou cytokínu KITLG/SCF. Bodové mutácie v C-KIT géne vedú k aktivácii signálnej transdukcie aj bez prítomnosti ligandu, čoho výsledkom je malignizácia bunky. Proteín KIT zohráva dôležitú úlohu vo vývoji mastocytov, melanocytov, pri hematopoéze, gametogenéze. Pri systémovej mastocytóze sa bodová mutácia D816V vyskytuje >80 % a je

spájaná s rezistenciou na TKI inhibítory. Vyšetrenie mutácií v géne C-KIT poskytuje diagnostickú, prognostickú a prediktívnu informáciu (pre plánovanú terapiu TKI inhibítormi).

## Indikácie

- akútna myeloidná leukémia asociovaná s inv (16) a t (8;21)
- mastocytóza
- melanóm
- gastrointestinálny stromálny tumor (GIST)

## INDIKAČNÉ OBMEDZENIA

C-KIT	Názov vyšetrenia – diagnóza	Odbornosť lekára	Kód diagnózy	C-KIT	Názov vyšetrenia – diagnóza	Odbornosť lekára	Kód diagnózy	C-KIT	Názov vyšetrenia – diagnóza	Odbornosť lekára	Kód diagnózy
VšZP	vyšetrenie na myeloprolif. ochorenia	031, 329, 019, 342	D45*, D47.0, D47.1, D47.3, D47.4, D47.5, D75*	Dôvera	vyšetrenie na myeloprolif. ochorenia	062, 031, 329	D45*, D47.1, D47.3, D75*	Union	vyšetrenie na myeloprolif. ochorenia	031, 329, 019, 342	D45*, D47.0, D47.1, D47.3, D47.4, D47.5, D75*
	AML vyšetrenie	031, 329, 019, 342	C92.0*, C92.3*, C92.4*, C92.5*, C93.0*, C94.0*, C95.0*		AML vyšetrenie	031, 329, 019	C92.0*, C92.3*, C92.4*, C92.5*, C93.0*, C94.0*, C95.0*		AML vyšetrenie	031, 329, 019, 342	C92.0*, C92.3*, C92.4*, C92.5*, C93.0*, C94.0*, C95.0*
	melanóm	019, 033, 329, 319, 029, 062, 064, 153, 031	C43*		melanóm	019, 329, 319, 029, 062, 064, 153	C43*		melanóm	019, 033, 329, 319, 029, 062, 064, 153, 031	C43*
	GIST	019, 033, 329, 319, 029, 062, 064, 153, 031	C18*, C19*, C20*, C73*		GIST	019, 329, 319, 029, 062, 064, 153	C18*, C19*, C20*, C73*		GIST	019, 033, 329, 319, 029, 062, 064, 153, 031	C18*, C19*, C20*, C73*

## PREDANALYTICKÉ INFORMÁCIE

Vyšetrenie sa realizuje zo vzorky 5 ml periférnej krvi (resp. kostnej drene, ale nie je to nutné), odobratej do nezrážanlivého roztoku (EDTA) alebo do skúmaviek Tempus. Odber nemusí byť vykonaný nalačno.

Uchovávať pri teplote 2 – 8 °C. Vyšetrenie je možné aj z čerstvého tkaniva (vhodným transportným médiom je fyziologický roztok, uchovávať pri teplote 2 – 8 °C) a z tkaniva fixovaného v paraffíne.

## INTERFERENCIE

Negatívny výsledok na prítomnosť mutácií v exóne 9, 11, 13 a 17 nevylučuje prítomnosť mutácií mimo sledovaného úseku génu. Mutácie v mieste nasadenia primeru/ primerov a polymorfizmy môžu ovplyvniť výsledok PCR reakcie a viesť k falošne negatívnemu výsledku. Senzitivita metódy je 5%. Mutácie pod analytickou senzitivitou nie je možné zachytiť.

## METÓDA

Kvantitatívna polymerázová reťazová reakcia  
Niektoré mutácie sú detegované v skupinách, t. j. nie je možné detegovať presne konkrétnu mutáciu (viď tabuľka).

	FAM	CY5	ROX
1	EX11_p.V559D EX11_p.V559C EX11_p.V560D EX11_W557R	EX17_p.D816H EX17_p.D816V	
2	EX9_p.Y503_F504insAY	EX13_p.K642E	EX11_p.L576P
3	EX11_p.W557_E561del EX11_p.W557_K558del EX11_p.W557_V559-C EX11_p.W557_V559-F	EX17_p.D820Y EX17_p.K818R EX17_p.N822H	
4	EX11_p.V559A EX11_p.W557G	EX17_p.D820G EX17_p.N822K EX17_p.Y823D	

## DOSTUPNOSŤ VYŠETRENIA

Centrálné laboratórium Bratislava

## VYPRACOVALI

Medirex, a. s.: **RNDr. Ľubica Majerová, PhD.**  
laboratórna diagnostička  
Medirex, a. s.: **RNDr. Renata Lukačková**  
manažér lekárskej genetiky

## KONTAKT

+421 2 208 29 271 lubica.majerova@medirex.sk  
+421 2 208 29 270 renata.lukackova@medirex.sk

Bratislava 31. 7. 2017