



FISH diagnostika materiálu fixovaného v parafíne.

Klinický význam

Solídny nádor je abnormálny zhluk tkaniva, ktorý postihuje jednotlivé orgány a je pomenovaný podľa druhu buniek, ktoré ho tvoria. Patria sem sarkómy, karcinómy a lymfómy. Od januára 2014 sme na oddelení klinickej genetiky Medirex a.s., rozšírili paletu vyšetrení na úrovni FISH o vyšetrenia na vybraných solídnych nádoroch.

FISH diagnostika sa vykonáva na príslušných tkanivách fixovaných v parafíne. V prvom kroku dochádza k deparafinizácii preparátu, ktorá je štandardizovaná a po hybridizačnej reakcii s komerčne dostupnou sondou sa preparát hodnotí vo fluorescenčnom mikroskope.

Detegované aberácie

Diagnóza	Aberácia	FISH/gén
Karcinóm prsníka	ampl. <i>HER2</i>	<i>HER2/CEP17</i>
Liposarkóm	ampl. <i>MDM2</i>	<i>MDM2/CEP12</i>
Myxoidný liposarkóm	t(12;16)(q13;p11)	<i>CHOP,FUS</i>
Synoviálny sarkóm	t(X;18)(p11.2;q11.2)	<i>SYT</i>
Rhabdomyosarkóm	t(2;13)(q35;q14)	<i>FOXO(RMS)</i>
	t(1;13)(p36;q14)	<i>FOXO(RMS)</i>
Ewingov sarkóm	t(11;22)(q24;q12)	<i>EWSR1</i>
	t(21;22)(q22;q12)	<i>EWSR1</i>
Neuroblastóm	ampl. <i>NMYC</i>	<i>NMYC</i>
	del(1)(p36), del(19)(q13)	

V súčasnosti máme k dispozícii spomenutú paletu sond, ktorú je možné podľa požiadaviek rozšíriť.

**Karcinóm prsníka.**

HER2 gén kóduje receptor pôsobiaci na povrchu bunky a je lokalizovaný v oblasti 17q12. K amplifikácii dochádza asi v 20% všetkých prsníkových nádorov a spája sa s vyššou agresivitou nádoru a zlou prognózou. Stanovenie statusu **HER2** je dôležitým bodom k správnej indikácii liečby nádoru.

Liposarkóm.

MDM2 gén je lokalizovaný v oblasti 12q14.3-12q15 a kóduje E3 ubiquitínovú ligázu. Je nadexprimovaný vo viacerých typoch nádorov. Najčastejšie sa vyskytujúci nádor mäkkých tkanív u dospelých je dobre diferencovaný liposarkóm, ktorý je charakteristický prítomnosťou amplifikácie **MDM2** génu.

Myxoidný liposarkóm (MLS).

Takmer 90% pacientov s myxoidným liposarkómom má prítomnú $t(12;16)(q13;p11)$, ktorej sa zúčastňujú gény **CHOP** a **FUS**. Detekcia prestavby spomenutých génov je dôležitá pre potvrdenie histopatologickej diagnózy MLS kvôli určeniu vhodnej liečby a prognózy.

Synoviálny sarkóm (SS).

SYT gén- oblasť 18q11- je v translokácii alebo prestavbe prítomný vo viac ako 90% pacientov so synoviálnym sarkómom. Najčastejšie vyskytujúca sa translokácia je $t(X;18)(p11.2;q11.2)$.

Rhabdomyosarkóm (RMS).

Rhabdomyosarkóm vyrastá z priečne pruhovaného svalstva a je najčastejšie sa vyskytujúcim nádorom mäkkých tkanív detí. Rozlišujeme dva typy RMS: embryonálny a alveolárny, ktorý sa spája so zlou prognózou a pri ktorom dochádza k prestavbe génu **FOXO(RMS)**. Gén je lokalizovaný na chromozóme 13q14. Najčastejšie sa vyskytujú translokácie $t(1;13)(q35;q14)$ a $t(2;13)(p36;q14)$.

Ewingov sarkóm (ES).

Ewingov sarkóm je druhým najčastejšie sa vyskytujúcim nádorovým ochorením u detí a adolescentov. Translokácie zahrňujúce oblasť 22q12 (**EWS** gén) sú prítomné v 90-95% pacientov s diagnózou ES. Najčastejšie translokácie: $t(11;22)(q24;q12)$ alebo $t(21;22)(q22;q12)$.

Neuroblastóm.

Týmto ochorením bývajú skoro postihnuté výlučne deti do ôsmeho roku života. V 25 až 30% sa prvé príznaky ochorenia zjavujú už v prvých dvanástich mesiacoch života. Dochádza k delécii krátkeho ramena chromozómu 1 v oblasti p36, ktorá sa spája so zlou prognózou a k delécii chromozómu 19 v oblasti q13. K amplifikácii **NMYC** génu, ktorý kóduje transkripčný faktor, dochádza v 25% primárnych neuroblastómov.



Označenie materiálu

Každá vzorka materiálu musí byť jednoznačne identifikovateľná a sprevádzaná žiadankou.

Materiál:

1. číslo parafínového bloku

Žiadanka:

1. meno a priezvisko pacienta
2. rodné číslo
3. kód poisťovne
4. pečiatka a podpis indikujúceho lekára
5. druh biologického materiálu
6. požadované vyšetrenie
7. číslo parafínového bloku

Transport materiálu

Materiál aj s riadne vyplnenou žiadankou sa odošle na pracovisko Medirex a.s.

Spôsob dodania výsledkov

Záverečná správa z genetických laboratórnych vyšetrení sa bude vyhotovovať po ich ukončení (najneskôr do 14 dní od prijímu vzorky) a bude sa zaznamenávať v laboratórnom informačnom systéme. Výsledok je k nahliadnutiu aj v elektronickej podobe. Záverečná správa sa tlačí v papierovej podobe a odosiela sa poštou indikujúcemu lekárovi. Podľa našich informácií neexistujú zatiaľ k uvedeným vyšetreniam žiadne indikačné obmedzenia v zmysle ich uhrádzania zdravotnými poisťovňami. Pri akejkolvek zmene Vás budeme informovať.

Dostupnosť vyšetrenia

Centrálne laboratórium Bratislava

Centrálne laboratórium Košice

Vypracoval

Medirex, a.s.: RNDr. Andrea Blahová, genetik Medirex, a.s.

Kontakt

+421 915 59 57 63, +421 2 208 29 270, ivana.hojsikova@medirex.sk

+421 2 208 29 274, andrea.blahova@medirex.sk

Bratislava, 19.03.2014