

Sondy k detekci aneuploidií a mikrolečních syndromů pro prenatalní i postnatalní vyšetření

Název sondy / vyšetřovaného syndromu	vyšetřovaný gen / oblast	použití
Fast FISH souprava prenatalních sond	centromera X centromera Y centromera 18 13q14.2 21q22.13	Vyšetření přítomnosti trizomie chromozomů 13 (Patauův syndrom), 18 (Edwardsův syndrom), 21 (Downův syndrom) a stanovení sestavy pohlavních chromozomů.
DiGeorge / TBX1 a deleční syndrom 22q13.3	TBX (22q11.2) SAP2/SHANK3 (22q13.3)	Vyšetření mikrolece na chromozomu 22 (gen TBX) jako možné příčiny DiGeorgova syndromu.
DiGeorge II / CEP 10	CUGBP2 (10p14) centromera 10	Vyšetření mikrolece na chromozomu 10 (gen CUGBP2) jako možné příčiny DiGeorgova syndromu.
Prader-Willi / Angelman	SNRPN / IC (15q11-13) subtelomera 15q	Vyšetření mikrolece na chromozomu 15 (gen SNRPN) jako možné příčiny Prader-Williho a Angelmanova syndromu.
Williams-Beuren / CEP 7	ELN (7q11.23) centromera 7	Vyšetření mikrolece na chromozomu 7 (gen ELN) jako možné příčiny Williams-Beurenova syndromu
Cri du Chat / SOTOS	CTNND2 (5p15.2) NSD1 (5q35) FLJ25076 (5p15.31)	Vyšetření mikrolece v oblasti 5p15.2 (gen CTNND2) jako možné příčiny syndromu Cri du chat a mikrolece v oblasti 5q35 (gen NSD) jako možné příčiny syndromu SOTOS

Název sondy / vyšetřovaného syndromu	vyšetřovaný gen / oblast	použití
Smith-Magenis / Miller- Dieker	RAI1 (17p11.2) LIS1 (17p13.3)	Vyšetření mikrolece v oblasti 17p11.2 (gen RAI1) jako možné příčiny Smith-Magenisova syndromu a mikrolece v oblasti 17p13.3 (gen LIS1) jako možné příčiny Miller-Diekerova syndromu
SHOX	SHOX (Xp22.33 / Yp11.2) centromera X centromera Y	Vyšetření mikrolece na pohlavních chromozomech (gen SHOX) jako možné příčiny geneticky podmíněné růstové retardace.
SRY / CEP X	SRY (Yp11.3) centromera X	Vyšetření přítomnosti a lokalizace genu SRY při poruchách determinace pohlaví.
Monosomy 1p36	SKI (1p36) 1qter	Vyšetření mikrolece v oblasti 1p36 (gen SKI) jako možné příčiny syndromu 1p36.
Acro-P-Arm	chromozomální organizátory jadérka (NOR) – rRNA geny umístěné na krátkých ramenech akrocentrických chromozomů.	Vyšetření původu materiálu na krátkých ramenech akrocentrických chromozomů.

Onkohematologické sondy

Název sondy / vyšetřované aberace	vyšetřovaný gen / oblast	použití
Vyšetření přestavby genu IGH a souvisejících fúzních genů		
IGH Dual Color Break Apart	IGH (14q32.3)	Vyšetření přítomnosti translokace genu IGH, která může být přítomná u širokého spektra B-buněčných onemocnění.
IGH / BCL2 Dual Fusion Translocation Probe	IGH (14q32.3) BCL2 (18q21)	Vyšetření přítomnosti translokace t(14;18)(q32.3;q21). Nejčastěji u folikulárního lymfomu a difúzního velkobuněčného lymfomu.
MYC / IGH Dual Fusion Translocation Probe	MYC (8q24) IGH (14q32.3)	Vyšetření přítomnosti translokace t(8;14)(q24;q32.3). Nejčastěji u Burkittova lymfomu.
CCND1 / IGH Dual Fusion Translocation Probe	CCND1 (11q23) IGH (14q32.3)	Vyšetření přítomnosti translokace t(11;14)(q23;q32.3). Nejčastěji u lymfomu z pláštěvých buněk a dalších B-buněčných onemocnění.
FGFR3 / IGH Dual Fusion Translocation Probe	FGFR3 (4p16.3) IGH (14q32.3)	Vyšetření přítomnosti translokace t(4;14)(p16.3;q32.3). Nejčastěji u mnohočetného myelomu.
CCND3 / IGH Dual Fusion Translocation Probe	CCND3 (6p21) IGH (14q32.3)	Vyšetření přítomnosti translokace t(6;14)(p21;q32.3). Nejčastěji u mnohočetného myelomu.
IGH / MAF Dual Fusion Translocation Probe	IGH (14q32.3) MAF (16q23)	Vyšetření přítomnosti translokace t(14;16)(q32.3;q23). Nejčastěji u mnohočetného myelomu.

Název sondy / vyšetřované aberace	vyšetřovaný gen / oblast	použití
Ostatní translokační sondy / fúzní geny		
BCR / ABL1 Dual Fusion Translocation Probe	ABL1 (9q34) BCR (22q11)	Vyšetření přítomnosti translokace t(9;22)(q34;q11), která dává vzniknout fúznímu genu bcr/abl. Nejčastěji u CML, ALL a ANLL.
BCR / ABL1 / ASS Dual Fusion Translocation / Deletion Probe	ABL1 (9q34) ASS (9q34) BCR (22q11)	Tříbarevná sonda na vyšetření přítomnosti nestandardních forem translokací t(9;22)(q34;q11) - variantní translokace, translokace s delecí chromozomu 9.
PML / RARA Dual Fusion Translocation Probe	PML (15q24) RARA (17q12-21)	Vyšetření přítomnosti translokace t(15;17)(q24;q12-21) nejčastěji u M3 ANLL.
AML1 / ETO Dual fusion translocation	AML1 (21q22) ETO (8q22)	Vyšetření přítomnosti translokace t(8;21)(q22;q22) nejčastěji u M2 ANLL.
AML1 / TEL Dual fusion	AML1 (21q22) TEL (12p13)	Vyšetření přítomnosti translokace t(12;21)(p13;q22) nejčastěji u dětských ALL
CLL Kit		
CLL Probe Kit	ATM (11q22) P53 (17p13) DLEU1, DLEU2 (13q14) LAMP1 (13q34) centromera 12	Vyšetření přítomnosti nejčastějších aberací zachycených u CLL: trizomie chromozomu 12, delece genu p53, delece genu ATM a delece oblasti 13q14.

Název sondy / vyšetřované aberace	vyšetřovaný gen / oblast	použití
Ostatní		
1p32 / 1q21	CDKN2C (1p32) CKS1B (1q21)	Stanovení počtu kopií (delece, amplifikace) genu CDKN2C (1p32) a genu CKS1B (1q21) nejčastěji u mnohočetného myelomu.
Del 5q31	CDC25C, EGR1 (5q31.2) RPS14 (5q32-33) hTERT (5p15)	Vyšetření přítomnosti delece na dlouhém raménku chromozomu 5 (v oblasti genu EGR1) a delece v oblasti 5q32-33 (v oblasti genu RPS14) Nejčastěji u MDS a AML.
6q21 / 6q23	SEC63 (6q21) MYB (6q23)	Vyšetření přítomnosti delece na dlouhém raménku chromozomu 6. Nejčastěji u B-buněčných onemocnění.
Del 7 / monosomy 7	MLL5 (7q22) MET(7q31) centromera 7	Vyšetření počtu kopií chromozomu 7 / přítomnosti delece na dlouhém raménku chromozomu 7 (geny MLL5 a MET). Nejčastěji u MDS a AML.
CEP 8	centromera 8	Stanovení počtu kopií chromozomu 8, ověření původu chromozomového materiálu. Nejčastěji u myeloidních onemocnění.
MLL Dual Color Break Apart	MLL (11q32)	Vyšetření přítomnosti translokace genu MLL, která může být přítomná u širokého spektra hematologických onemocnění.
RB1	RB1 (13q14) 13q34	Stanovení počtu kopií genu RB1 u širokého spektra onemocnění.

Název sondy / vyšetřované aberace	vyšetřovaný gen / oblast	použití
P53 / CEP 17	P53 (17p13.1) centromera 17	Stanovení počtu kopií (delece, amplifikace) genu p53 u širokého spektra onemocnění.
Del 20q	MYBL2, PTPRT (20q12-13.1)	Vyšetření přítomnosti delece na dlouhém raménku chromozomu 20 nejčastěji u myeloidních onemocnění.
Hyperdiploidy XL 5p15 / 9q22 / 15q22	D5S1518E,/D5S1976 (5p15) NR4A3 (9q22) SMAD6 (15q22)	Stanovení přítomnosti hyperdiploidního klonu (počtu kopií chromozomů 5, 9 a 15) u mnohočetného myelomu.

Nadstavbová vyšetření (vždy v kombinaci s klasickým karyotypováním)

Název metody / sondy	vyšetřovaný gen / oblast	použití
Multicolor FISH – mnohobarevná FISH / 24Xyte	Celý jaderný genom	Upřesnění komplexních přestaveb, zejména v onkohematologii. Stanovení původu marker chromozomů.
Multicolor BANDING – mnohobarevné pruhování / Xyte mBAND	Jednotlivé chromozomy zájmu	Upřesnění přestaveb zainteresovaných chromozomů, inverzí, větších delecí a duplikací

Po domluvě s laboratoří je možno spektrum vyšetření rozšířit o sondy dostupné na trhu.

Všechny sondy jsou certifikované CE IVD.

Metoda FISH je v Cytogenetické laboratoři OLG FNHK akreditovaná ČIA.

kontakt:

Ing. Jana Rabasová

Cytogenetická laboratoř Oddělení lékařské genetiky FNHK

tel. 495 83 **2624**

jana.rabasova@fnhk.cz