**Detekce delece genu SMARCB1/INI1 (22q11.23)**

**Úvod:** Gen SMARCB1 (též známý jako INI1, SNF5, BAF47) je lokalizován na chromozómu 22q11.23 a kóduje jednu z podjednotek komplexu SWI/SNF, který má tumor supresorovou funkci – interakcí s proteinem pRb zastavuje buněčný cyklus. Za normálních okolností je gen SMARCB1 exprimován v jádrech buněk všech lidských orgánů a tkání. Jednou z častých příčin ztráty exprese proteinu SMARCB1 je heterozygotní nebo homozygotní delece příslušného genu.

Delece genu SMARCB1 je nalézána u několika typů nádorů, mezi které patří zejména atypický teratoidní/rhabdoidní tumor (ATRT) centrálního nervového systému, renální a extrarenální maligní rhabdoidní tumor, epiteloidní sarkom měkkých tkání a nádory sinonazální oblasti.

**Využití:** Vyšetření delece genu SMARCB1 je indikováno v rámci diagnostiky a diferenciální diagnostiky zejména výše uvedených nádorů.

**Indikace:** Indikaci provádí patolog při výše uvedené diferenciální diagnostice. O vyšetření může zažádat také zpětně klinický lékař.

**Metoda:** Pro detekci delece genu SMARCB1 je na Fingerlandově ústavu patologie používána fluorescenční in situ hybridizace (FISH) pomocí sondy ZytoLight SPEC SMARCB1/22q12 Dual Color Probe (ZytoVision).

**Výsledek:** Výsledkem vyšetření je prokázání nebo neprokázání delece genu SMARCB1 v nádorových buňkách.

Literatura:

1. Agaimy A: The expanding family of SMARCB1(INI1)-deficient neoplasia: implications of phenotypic, biological, and molecular heterogeneity. Adv Anat Pathol 2014 21:394-410.

2. Agaimy A et al.: SMARCB1(INI1)-deficient sinonasal basaloid carcinoma. A novel member of the expanding family of SMARCB1-deficient neoplasms. Am J Surg Patol 2014 38:1274-1281.