

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом BCR/ABL1 t(9;22) Triple-Color, Dual-Fusion	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется.
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. Зонд BCR / ABL t(9;22) используется для первоначального скрининга ХМЛ и оценки цитогенетического ответа на терапию.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 отдельных красных, зеленых и синих сигналов. В случае патологии на Филадельфийской хромосоме будет наблюдаться слияние красного и синего сигнала, а 9 хромосома будет нести сливной красно-зеленый сигнал.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020 Huntly et al, 2003, Blood, 102; 1160-1168.

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом: FIPL1-ChiC2-PDGFR A (4q12) Deletion, Break, Triple-Color	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. Зонд FIP1L1 / CHIC2 / PDGFRA оптимизирован для обнаружения. Делеции CHIC2 в 4q12 и слияния генов FIP1L1 и PDGFRA. Такая делеция наблюдается у пациентов с идиопатическим гиперэозинофильным синдромом (HES), хроническим эозинофильным лейкозом (CEL), системным заболеванием тучных клеток и хроническими миелопролиферативными расстройствами (CMPD).
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 сливных красных, зеленых и синих сигналов. При делеции CHIC2 в клетке будет наблюдаться сливной зелено-синий сигнал.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020. Gotlib et al, 2004, Blood, 103;2879-2891.

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом p53 (17p13) / MPO (17q22) "ISO 17q"	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется.
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. Было показано, что ген-супрессор опухоли TP53 в 17p13 участвует в контроле клеточного цикла, ее дифференцировке и апоптозе. Потеря участка хромосомы TP53 встречается во многих типах опухолей и связана с плохим прогнозом при ХЛЛ и ХМЛ. ДНК зонд TP53 (17p13) / MPO (17q22) "ISO 17q" оптимизирован для определения числа копий области гена TP53 в 17p13 и области гена MPO в 17q22.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 отдельных красных и зеленых сигнала. В случае утраты области TP53 в клетке будут визуализироваться один зеленый сигнал и 2 красных. В случае наличия в клетке изохромосомы 17 в ядре будут наблюдаться три красных сигнала и один зеленый.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020. Fioretos et al, 1999, Blood, 94; 225-232.

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом JAK2 (9p24) Break	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется.
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. Мутации и транслокации, включающие область гена JAK2, наблюдаются при миелопролиферативных новообразованиях. Распространенная точечная мутация JAK2617V>F и транслокации приводят к конститутивной активации JAK2. Зонд JAK2 (9p24) Break используется для обнаружения транслокаций, включающих область гена JAK2 в области 9p24.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 сливных красно-зеленых сигнала. В абберантных клетках будет наблюдаться разделение красного и зеленого сигналов.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020. Poitras J et al, 2008, Genes Chromosomes Cancer, 47; 884-889.

Лимфолейкоз

Для диагностики хронического лимфолейкоза применяются зонды:

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом ATM (11q22) / GLI1 (12q13)	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется.
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. При лимфолейкозе делеция гена ATM в 11q22-q23 указывает на довольно плохой прогноз, а амплификация участка GLI1 в 12q13 связана с промежуточным прогнозом. Специфический зонд ATM (11q22) оптимизирован для определения количества копий области гена ATM в 11q22. Специфический зонд GLI1 (12q13) определяет число копий области гена GLI1 в 12q13.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 отдельных красных и зеленых сигнала. В абберантных клетках будет наблюдаться либо утрата одного красного сигнала (делеция гена ATM), либо три зеленых сигнала (дополнительная копия GLI1).
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020. Boulton J, 2001, J. Clin. Pathol., 54; 512-516.

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом TP53 (17p13) / SE 17	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется.
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. Было показано, что ген-супрессор опухоли TP53 в 17p13 участвует в контроле клеточного цикла, ее дифференцировке и апоптозе. Потеря участка хромосомы TP53 встречается во многих типах опухолей и связана с плохим прогнозом при ХЛЛ и ХМЛ.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 отдельных красных и зеленых сигнала. ДНК зонд TP53 (17p13) / SE 17 оптимизирован для определения числа копий области гена TP53 в 17p13. В случае утраты области TP53 в клетке будут визуализироваться один красный сигнал и 2 зеленых.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020. Drach J et al, 1998, Blood, 92; 802-809.

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом DLEU1 (13q14) / TP53 (17p13)	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется.
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. При хроническом лимфолейкозе делеция участка DLEU1 в 13q14 указывает на довольно хороший прогноз, а делеция TP53 в 17p13 ассоциирована с плохим прогнозом. Специфический зонд DLEU1 (13q14) используется для определения количества копий в области гена DLEU1 в 13q14.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 отдельных красных и зеленых сигнала. При делеции DLEU1 (13q14) будут визуализироваться 1 красный и два зеленых сигнала, а при делеции TP53 – 2 красных и 1 зеленый сигнал.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020 Wolf S et al, 2001, Hum. Molec. Genet., 10; 1275-1285.

Лимфома

Молекулярно-цитогенетическое исследование – FISH с локус-специфическим ДНК зондом CCND1 (11q13) Break	
Вид биоматериала	Периферическая кровь, аспират костного мозга.
Метод исследования	Флуоресцентная гибридизация in situ, или метод FISH (англ. Fluorescence in situ hybridization — FISH)
Цель назначения	1. Верификация диагноза 2. Прогноз заболевания 3. Оценка глубины ремиссии
Подготовка к исследованию	Подготовки не требуется
Краткое описание	FISH является важным дополнением к классическому цитогенетическому анализу – кариотипированию, поскольку позволяет проанализировать все клетки вне зависимости от их фазы клеточного цикла. В основе метода FISH лежит проведение реакции гибридизации между ДНК-зондом и соответствующим ему участком ядерной ДНК клетки. Связанную с ДНК-зондом метку можно наблюдать при помощи флуоресцентного микроскопа сразу по завершении гибридизации. Транслокация (11;14) (причина сверхэкспрессии гена циклина D1) является основной характерной аберрацией при лимфоме мантийных клеток и множественной миеломе. Для обнаружения данной транслокации используется зонд CCND1 (11q13) Break.
Интерпретация результата	Результат исследования записывается в виде цитогенетической формулы в соответствии с ISCN. В норме в каждой клетке будет наблюдаться по 2 сливных красно-зеленых сигнала. В абберантных клетках будет наблюдаться разделение красного и зеленого сигналов.
Использованная литература	ISCN (2020): An International System for Human Cytogenetic Nomenclature; Karger AG, Basel, 2020. Vaandrager et al, 1996, Blood, 88; 1177-1182.