FAKULTNÍ NEMOCNICE OLOMOUC
Hemato-onkologická klinika
Přednosta: prof. MUDr. Tomáš Papajík, CSc.
tel./fax. 00420-588 444 181 e-mail: tomas.papajik@fnol.cz

Informátor Hemato-onkologické kliniky FNOL 3/2015

Stanovení mutací v genech *MYD88* a *CXCR4*

Laboratoř molekulární biologie

Indikace k vyšetření:
diferenciální diagnostika Waldenströmovy makroglobulinemie (WM)

Klinický význam vyšetření:
MYD88 L265P je nově popsaná somatická mutace vyskytující se až u 95 % pacientů s WM. Stanovení této mutace představuje nový diagnostický marker u WM. Méně často je přítomna i u jiných lymfoproliferací (např. CLL). Naopak není detekována u mnohočetného myelomu.
Asi u 30 % $MYD88^{L625P}$-pozitivních pacientů s WM se současně vyskytují i mutace v genu pro chemokinový receptor *CXCR4*. Mutace *MYD88* a *CXCR4* prostřednictvím aktivovaných signálních drah zvyšují proliferaci a přežívání patologických buněk. Mutace v genu *CXCR4* jsou prognostickým faktorem u WM a ovlivňují klinické projevy tohoto onemocnění.

Vyšetřovací metoda:
Vyšetření mutací se provádí z mononukleární frakce buněk z aspirátu kostní dřeně v době diagnózy.
Mutace $MYD88^{L265P}$ – pomocí alelově specifické PCR
Mutace *CXCR4* – pomocí přímého Sangerova sekvenování PCR produktu

Příprava nemocného, odběr a transport vzorku:
2 ml kostní dřeně v K_3EDTA
Vzorek se doporučuje zpracovat v laboratoři v den odběru, nejpozději do 24 hodin.

Kontakt: Laboratoř molekulární biologie HOK FN Olomouc, tel: 585 632 872

Žádanka je k dispozici na stránkách HOK FNOL/Laboratoře HOK (www.fnol.cz)

Vypracovala: *Mgr. Lenka Křupková, RNDr. Martina Divoká*
Schválil: *prof. MUDr. Tomáš Papajík, CSc., Mgr. Luděk Slavík, Ph.D*