

Cytogenetická a molekulárně cytogenetická vyšetření MM na IHOK v roce 2004 – přehled výsledků

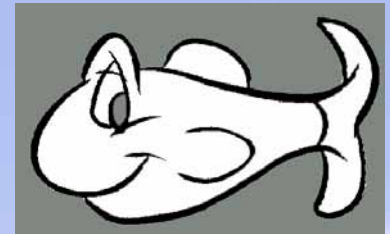
P. Kuglík

**J. Smejkalová, A. Oltová, H. Filková, V. Vranová,
R. Hájek**

**KGMB PŘF MU v Brně
IHOK FN Brno
OLG FN Brno**



Možnosti cytogenetického vyšetření plazmatických buněk mnohočetného myelomu



Kostní dřeň ⇒ klasická cytogenetika + FISH

MACS ⇒ imunomagnetická separace plazmatických buněk + FISH

Kostní dřeň

FICTION ⇒ molekulárně cytogenetická analýza značených plazmatických buněk na základě detekce lehkých řetězců clg kappa, lambda

Nejčastější chromozomální aberace u MM



Cytogenetické vyšetření mnohočetného myelomu pro IHOK v roce 2004

Klasická cytogenetika:

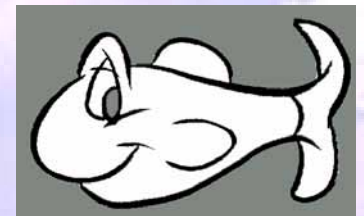
- celkový počet vyšetřených pacientů roce 2004: **46**
- % kultivačních neúspěchů: 6 (13%)
- % patologií (všech): **20 (43,5 %)**

MACS:

- celkový počet vyšetřených pacientů roce 2004: **9 (14)**
% neúspěšných vyšetření: 1 (11%)
% patologií (všech): **6 (75 %)**

FICTION:

- celkový počet vyšetřených pacientů roce 2004: **44**
% neúspěšných vyšetření: 7 (15 %)
% patologií (všech): **29 (70 %)**



Cytogenetické nálezy u pacientů s MM (G-pruhování)

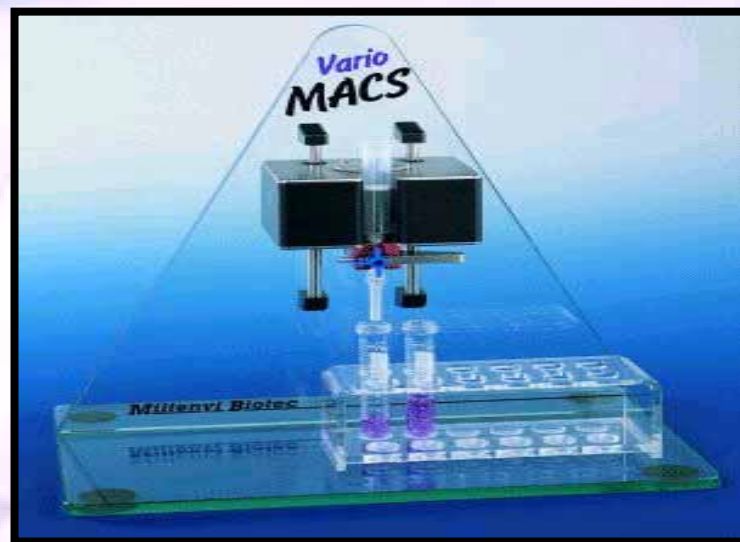
- 46,XY,del(13q)
- 45,XY,-13
- 45,X,-Y
- 44,X,-X,der(1),del(4p),-11,der(12),-16,-22,+2mar
- 44,XX,+3,del(6q),der(8),del(10q),-13,-16
- 46,XY,-3,der(12)t(3;12)
- 47,XY,der(1),der(4),+9,-13,+20
- 46,XY,del(5q)
- 49,XY,+7,+10,+17
- 44,XY,-1,-10,der(11),-13,del(14q),-22,+2mar
- 44,XY,der(1),der(5),der(6),der(9),del(13q),der(15),-22,-22
- 62,XY,+2,+3,+5,+5,+6,+7,+7,+9,+10,+11,+14,+16,+17,+20,+20,+3mar
- 44,XX,der(1),-9,der(12),+der(12),-13,der(14),-18,+der(9),-22
- 46,XY,t(11;14)
- 44,XX,-19,-20
- 53,XX,+2,+5,+11,+16,+19,+20,+21

Imunomagnetická separace buněk z kostní dřeně u pacientů s mnohočetným myelomem – stanovení delece 13q14 použitím interfázní fluorescenční *in situ* hybridizace

GRANT:IGA MZ ČR NC 7043-3

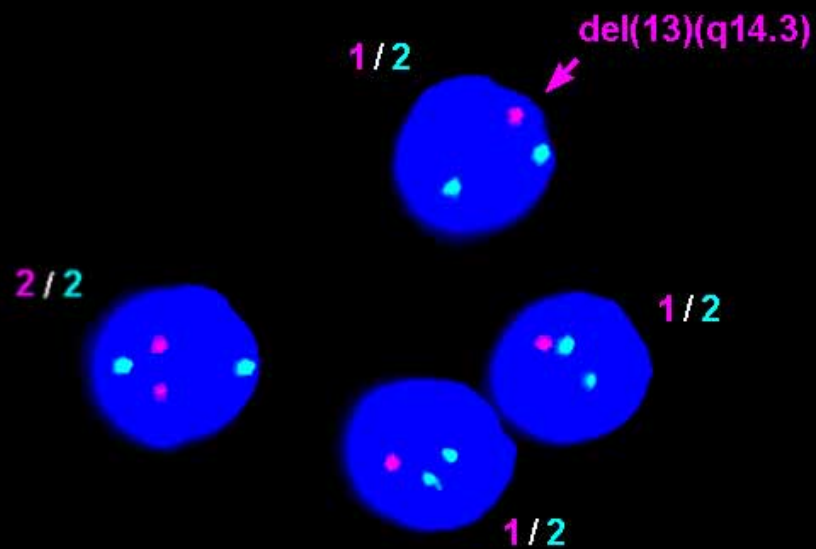
Cíl:

- určit přínos separovaných myelomových buněk při použití interfázní FISH k detekci delece genu RB1 chromosomu č. 13
- sledovat prognostické faktory u pacientů s mnohočetným myelomem v korelaci s delecí 13q14 stanovenou metodou interfázní FISH na separovaných a neseparovaných buňkách



FISH - del(13)(q14.3)

D13S319 / CEP17



Abnormality chromosomu č. 13

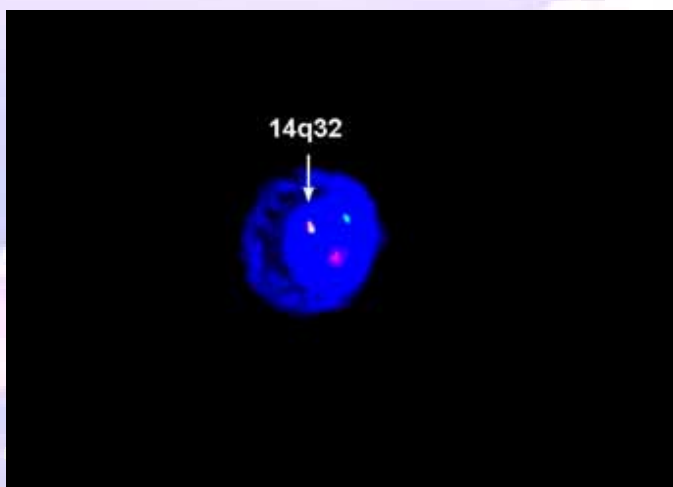
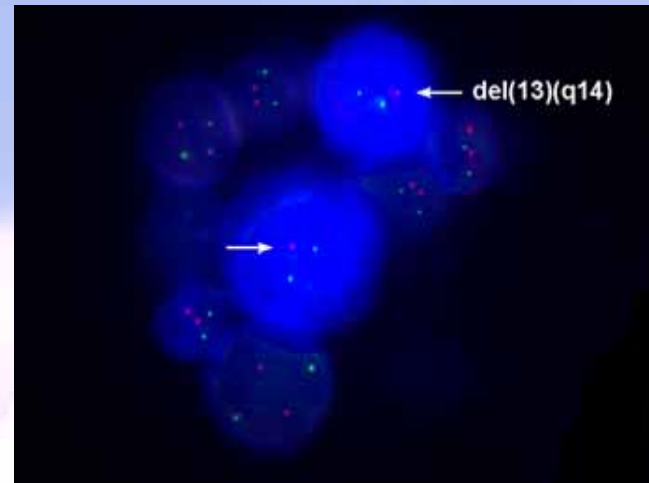
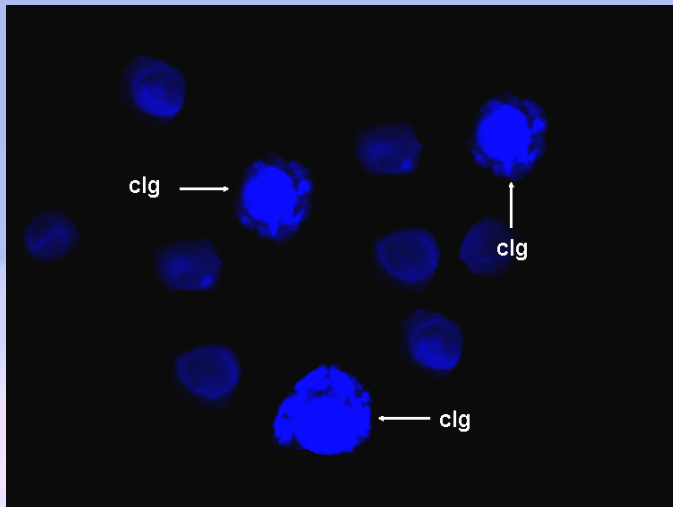
n = 40



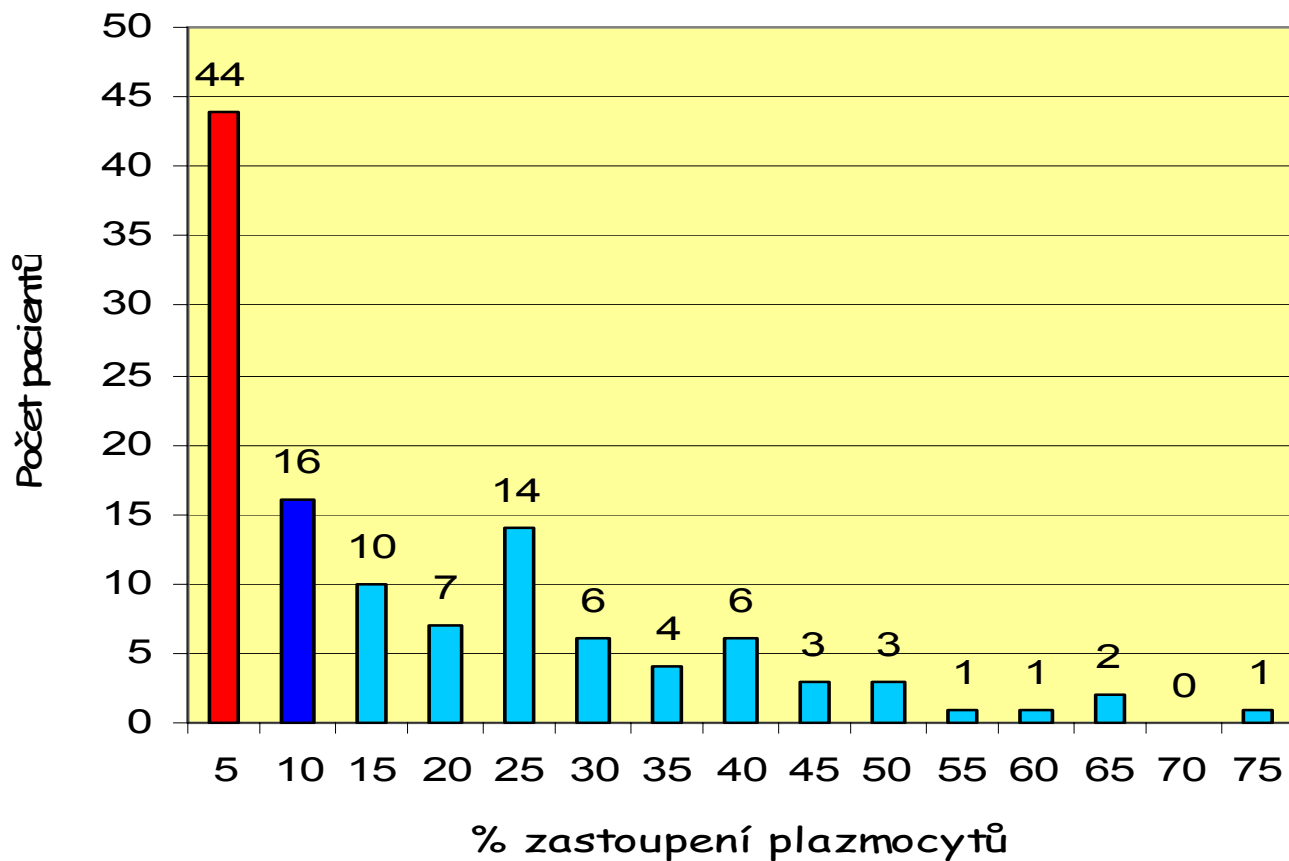
Molekulárně cytogenetická analýza značených plazmatických buněk (FICTION) a prognostický význam klonálních CHA u MM

Vyšetření: del(13)(q14) / monozomie 13
t(IgH) \Rightarrow t(11;14)(q13;q32)

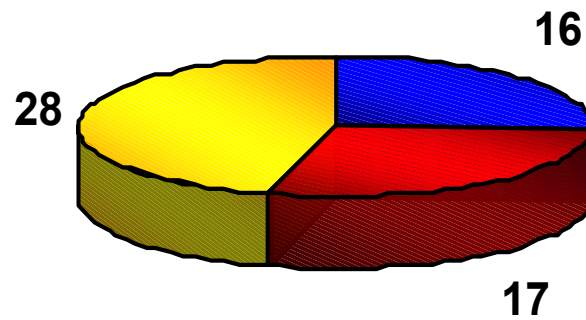
GRANT IGA NR-8183- (Praha, Olomouc, Plzeň, H. Králové, Č. Budějovice, Brno)



Zastoupení plazmatických buněk v KD vyšetřovaných pacientů s MM



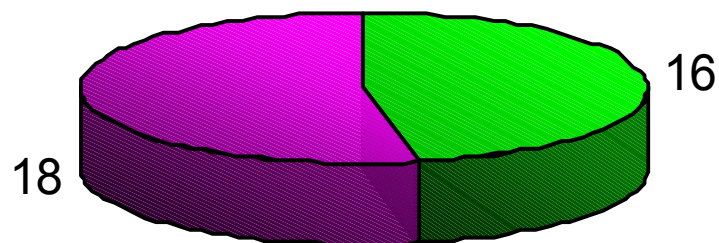
Výsledky vyšetření RB1 genu u pacientů s MM v letech 2003-2004



■ delece RB1 genu ■ monozomie chromozomu 13 ■ negativní

54 % pacientů s pozitivním nálezem v oblasti chromozomu 13
z toho 49 % pacientů s del(13q14)
51 % pacientů s monozomií chromosomu 13

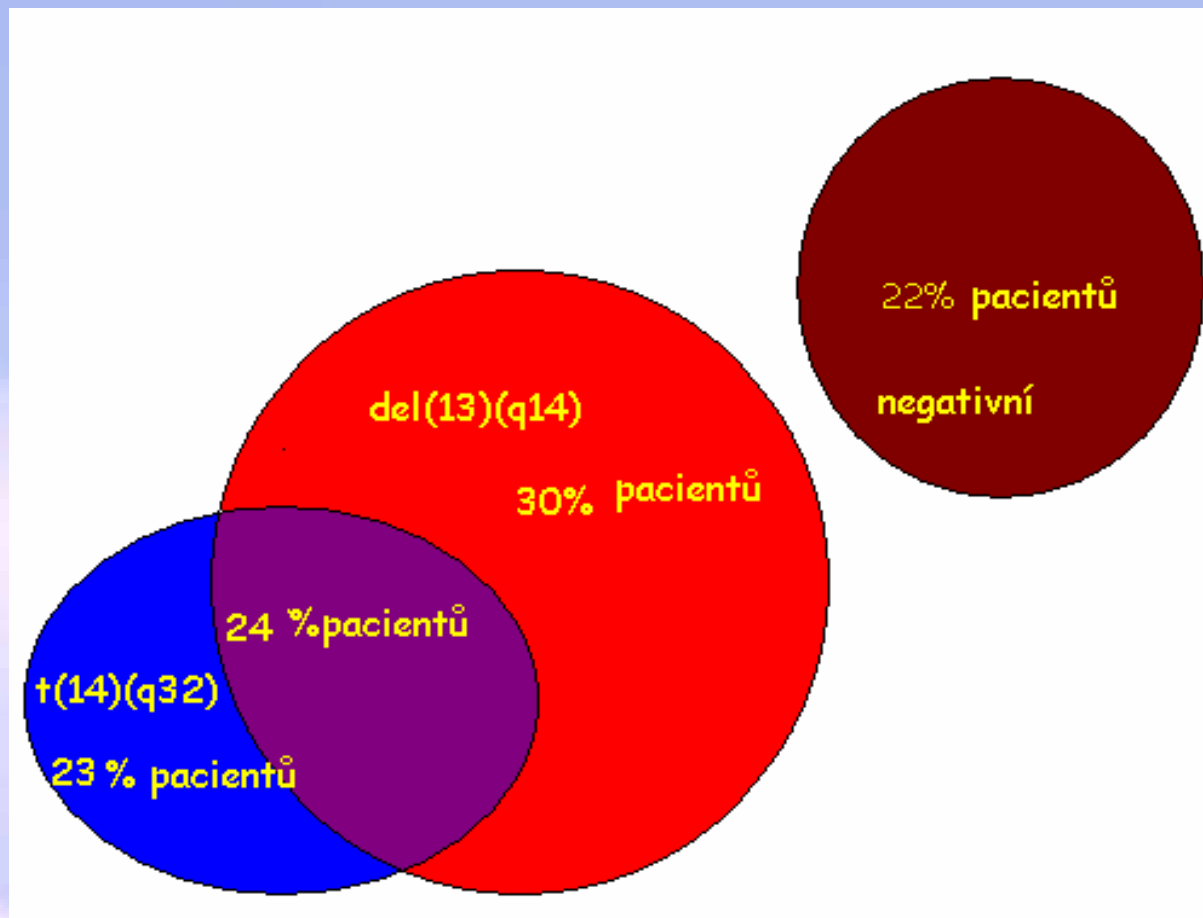
Výsledky vyšetření IGH genu u pacientů s MM v letech 2003-2004



■ disrupce IGH lokusu ■ negativní

47 % pacientů s přestavbou 14q32 lokusu

Zastoupení vyšetřovaných chromosomálních aberací u pacientů s MM



.....máme rádi
cytogenetiku MM, ale...



buňky tam jsou, ale nesvítí
plazmocyty



nejsou tam buňky



plazmocyty svítí, leč
nesvítí sondy





© HONZA VOLFTENČO NEUMI

Podářilo se!



Děkujeme za pozornost a přežeme Vám
PF v roce 2005

