

## Алгоритм генетической диагностики

Нозология	Цитогенетика (биоматериал)	ПЦР (периферическая кровь в ЭДТА)	FISH
Хронический миелолейкоз	Кариотип (костный мозг в гепарине)	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Качественная ПЦР – тип транскрипта <i>BCR-ABL</i> – диагноз ХМЛ</li> <li>2. Количественная RQ ПЦР (в реальном времени) -% относительной экспрессии <i>BCR-ABL</i> – диагноз ХМЛ, мониторинг терапии</li> <li>3. GeneXpert (количественная RQ ПЦР в реальном времени с чувствительностью 6 log) – мониторинг терапии ИТК при 0% по RQ ПЦР</li> <li>4. Исследование мутационного статуса <i>BCR-ABL</i> гена</li> </ol>	<i>BCR/ABL</i>
Гиперэозинофильный синдром	Кариотип (костный мозг в гепарине)	-	<ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>PDGFRα</i></li> <li>- <i>PDGFRβ</i></li> <li>- <i>FIP1L1/PDGFRα</i></li> </ul>
Истинная полицитемия	Кариотип (костный мозг в гепарине)	<b>Мутации:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <i>JAK2</i> гена: <b>V617F</b> (в 14 экзоне);</li> <li>- в 12 экзоне <i>JAK2</i> гена;</li> <li>- эпигенетические мутации генов <i>EZH2, ASXL1</i> (прогноз)</li> </ul>	-
Эссенциальная тромбоцитемия, Миелофиброз	Кариотип (костный мозг в гепарине)	<b>Мутации:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>- <b>V617F <i>JAK2</i></b></li> <li>- <i>MPL</i> гена</li> <li>- <i>CALR</i> гена</li> </ul>	-

		-Эпигенетические мутации генов <i>EZH2, ASXL1</i>	
Миелодиспластический синдром	Кариотип (костный мозг в гепарине)	Мутации: - <i>FLT3 (ITD, TKD)</i> - <i>NPM1</i> - <i>cKIT</i> - <i>NRAS</i>	- p53 -5/5q-, -7/7q-, t/del(11q23), t/del(3q), del(12p), del(20q)
Острые лейкозы:			
ОМЛ	Кариотип (костный мозг в гепарине)  +  периферическая кровь в гепарине если бластов в п.к. 10-15% и более	Транслокации: - М3 вариант - t(15;17) - <i>PML/RAR<math>\alpha</math></i> , - М2,М4 варианты - t(8;21) - <i>RUNX1/RUNX1T1</i> , - М4 вариант - inv(16),t(16;16) - <i>CBF<math>\beta</math>/MYH11</i> , - М1-2 варианты - t(9;22) <i>BCR/ABL</i> , Мутации: - <i>FLT3 (ITD, TKD)</i> - <i>NPM1</i> - <i>cKIT</i> - <i>NRAS</i>	- <i>MLL</i> -5/5q-, -7/7q-, t/del(3q),
ОЛЛ		Транслокации: t(9;22) - <i>BCR/ABL</i> , t(4;11) - <i>MLL/AF4</i> , t(1;19) - <i>E2A/PBX1</i>	- <i>MLL</i> - <i>MYC</i> (В-ОЛЛ) - <i>TAL</i> (Т-ОЛЛ)
Множественная миелома	Кариотип (костный мозг в гепарине)	-	- p53 - <i>IGH</i> - t(4;14)(p16;q32) - t(11;14)(q13;q32) - Del(13), -13 - t(14;16) ( <i>IGH/MAFB</i> )

ХЛЛ	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	- p53 - ATM - +12 - Del(13), -13
Лимфома из клеток мантической зоны	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	t(11;14)(q13;q32) (в70%)
МАЛТ-лимфома	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	t(11;18)(q21;q21) t(1;14)(p22;q32) (в50%)
Диффузная В-крупнокле- точная лимфома	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	der(3)(q27)(в 35%) <b><u>BCL- 6</u></b>
Лимфома Беркита	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	t(8;14) (q24;q32) (в80%) t(2;8)(p11;q24) (в 15%) t(8;22) (q24;q11) (в 5%) <b>MYC (в 100%)</b>
Крупноклеточная лимфома	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	t(2;5)(p23;q35)
Фолликулярная лимфома	<b>Кариотип</b> (периферическая кровь в гепарине)	-	t(14;18)(q32;q21) t(2;18)(p11;q21) t(18;22)(q21;q11) <b>BCL2 (в 90%)</b>