

Leukémie/ myeloidné neoplázie

Diagnóza	Cytogenetika	FISH	Molekulová analýza
Chronická myeloidná leukémia (CML)	Karyotyp (kostná dreň)	<i>BCR/ABL1</i> <i>v blastickej fáze:</i> Cen8, <i>TP53(17p13)</i>	BCR/ABL1 Mutačný status kinázovej domény <i>ABL1</i> – podľa klinického obrazu
Myeloproliferatívne neoplázie (MPN)	Karyotyp (kostná dreň)	<i>BCR/ABL1</i> <i>Pri dg. MDS/MPN:</i> <i>PDGFRA(14q12)</i> <i>PDGFRB(5q33)</i> <i>ETV6(12p13)</i>	BCR-ABL1 JAK2-V617 JAK2- exón 12 CALR – exón 9 MPL- exón 10 (W515L) FIPL1/PDGFRα ETV6/PDGFRβ – CML a myeloidné neoplázie s eozinofiliou
Myelodysplastický syndróm (MDS)	Karyotyp (kostná dreň)	5pq Cen7/7q Cen8 <i>TP53(17p13)</i> 20q	<i>TP53</i>
Mastocytóza	-	-	<i>c-KIT</i> exón 17
Akútnej myeloidnej leukémii (AML)	Karyotyp (kostná dreň)	5pq Cen 7/7q <i>RUNX1/RUNX1T1</i> <i>KMT2A(11q23)</i> <i>RARA(17q21)</i>	Fúzne gény: <i>BCR/ABL1</i> , <i>CBFB/MYH</i> , <i>RUNX1/RUNX1T1</i> , <i>PML/RARA</i> <i>KMT2A – PTD</i> , <i>FLT3-ITD/D835</i> , <i>NPM1</i> Mutácie asociovaných génov (NGS): <i>NPM1</i> , <i>FLT3</i> , <i>CEBPA</i> , <i>RUNX1</i> , <i>ASXL1</i> , <i>TP53</i> , <i>DNMT3A</i> , <i>IDH1</i> , <i>IDH2</i> , <i>WT1</i> , <i>c-KIT</i>
Akútnej lymfoblastovnej leukémii (ALL)	Karyotyp (kostná dreň)	<i>BCR/ABL1</i> <i>ETV6/RUNX1</i> <i>KMT2A(11q23)</i> <i>TCF3(19p13)</i> Hyper/hypoploidia <i>Markery podľa výsledkov panelu IKZF1</i>	Fúzne gény: <i>BCR/ABL1</i> , <i>ETV6/RUNX1</i> , <i>KMT2A/AFF1</i> , <i>SIL/TAL</i> , <i>TCF3/PBX1</i> <i>IKZF1</i> (panel MLPA) - pri dg. B-ALL <i>NOTCH1</i> , <i>FBXW7</i> – pri dg. T-ALL (vrátane NGS) <i>KMT2A(MLL)</i> panel – podľa FISH
Germinálne tumory	-	XY, 1pq, <i>ETV6(12p13)</i>	Y – sekvencie
Chimérizmus/ transplant	Karyotyp (kostná dreň, periférna krv)	XY	Y – sekvencie Fragmentačná analýza VNTR oblasti (donor/recipient)