LEUKÉMIE/MYELOIDNÉ NEOPLÁZIE

Diagnóza	Cytogenetika	FISH	Molekulová analýza
Myeloproliferatívne neoplázie (MPN)	Karyotyp Ⓐ (kostná dreň)	*BCR::ABL1* Ⓐ **Pri dg. MDS/MPN:** Ⓐ *PDGFRA*(14q12) *PDGFRB*(5q33)	BCR-ABL1 Mutácie asociovaných génov (NGS): -vybrané kódujúce exóny a priľahlé intrónové oblasti génov: *ABL1, ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, BRCC3, BTK, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CCND2, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CTCF, CSF3R, CUX1, CXCR4, DCK, DDX41, DHX15, DNMT3A, EED, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LUC7L2, MAP2K1, MPL, MYC, MYD88, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, NUDT15, PAX5, PDGFRA, PHF6, PPM1D, PRPF8, PTEN, PTPN11, RAD21, RBBP6, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLC29A1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, TET2, TPMT, TP53, UBA1, UBTF, U2AF1, U2AF2, WT1, XPO1, ZRSR2* ***Pri CMML a myeloidné neoplázie s eozinofíliou:*** FIPL1-PDGFRα ETV6-PDGFRβ
Akútna myeloidná leukémia (AML)	Karyotyp Ⓐ (kostná dreň)	5pq Ⓐ Cen 7/7q *RUNX1::RUNX1T1* *KMT2A(*11q23*)* *RARA*(17q21) *EVI1*(3q26)	**Iniciálne vyšetrenie:** BCR-ABL1, CBFB-MYH, RUNX1-RUNX1T1, PML-RARA, DEK-NUP214, PICALM-MLLT10, KMT2A-MLLT4, KMT2A-MLLT3, KMT2A-ELL, NPM1-MLF1 *KMT2A - PTD, FLT3*-ITD/D835, *NPM1* *Mutácie asociovaných génov (NGS):* *-vybrané kódujúce exóny a priľahlé intrónové oblasti génov: ABL1, ANKRD26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCORL1, BRAF, BRCC3, BTK, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CCND2, CDKN2A, CEBPA, CREBBP, CTCF, CSF3R, CUX1, CXCR4, DCK, DDX41, DHX15, DNMT3A, EED, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, LUC7L2, MAP2K1, MPL, MYC, MYD88, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, NUDT15, PAX5, PDGFRA, PHF6, PPM1D, PRPF8, PTEN, PTPN11, RAD21, RBBP6, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SLC29A1, SMC1A, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, TET2, TPMT, TP53, UBA1, UBTF, U2AF1, U2AF2, WT1, XPO1, ZRSR2*
Myelodysplastický syndróm (MDS)	Karyotyp Ⓐ (kostná dreň)	5pq Ⓐ Cen7/7q Cen8 *TP53*(17p13) 20q	*TP53*
Chronická	Karyotyp Ⓐ	*BCR::ABL1* Ⓐ	BCR-ABL1 (p210, p190)

myeloidná leukémia (CML)	(kostná dreň)	***v blastickej fáze:*** Ⓐ Cen8*, TP53*(17p13)	Mutačný status kinázovej domény *ABL1* ***-podľa klinického obrazu***
Akútna lymfoblastová leukémia (ALL)	Karyotyp Ⓐ (kostná dreň)	*BCR::ABL1* Ⓐ *ETV6::RUNX1* *KMT2A(*11q23*)* *TCF3*(19p13) Hyper/hypoploidia ***Markery podľa výsledkov panelu IKZF1***	BCR-ABL1, ETV6-RUNX1, KMT2A-AFF1, SIL-TAL, TCF3-PBX1 ***Pri dg. B-ALL:*** *IKZF1* (panel MLPA) ***Pri dg. T-ALL:*** *NOTCH1, FBXW7* (NGS) *KMT2A*(*MLL*) panel - ***podľa FISH***
Mastocytóza	---	---	*c-KIT* (exón 17)
Chimérizmus/ transplant	---	XY Ⓐ	Y - sekvencie Fragmentačná analýza VNTR oblasti (donor/recipient)

Vysvetlivky:

Ⓐ - Akreditačná činnosť:

- Cytogenetika - pre matricu kostná dreň
- FISH - pre matricu kostná dreň a periférna krv