



Molekylærgenetisk diagnostikk av leukemier og lymfomer

ARTIKKEL

HEIM S

SMELAND EB

Sammendrag

Leukemier og lymfomer er genetisk karakterisert ved at de maligne cellene inneholder patogenetisk viktige, sykdomsspesifikke mutasjoner. Mange av mutasjonene fremkommer gjennom balanserte kromosomavvik, oftest translokasjoner, som fusjonerer onkogener med andre genloci. I noen tilfeller fremkommer derved et kvalitativt nytt hybridgen som koder for et leukemogent eller lymfomogent produkt, mens man i andre tilfeller får deregulering av et for øvrig normalt gen. Påvisningen av slike genrearrangementer har både diagnostisk og prognostisk verdi og er et viktig supplement til de tradisjonelle fenotypebaserte undersøkelsesteknikkene. Alle aktuelle metoder til deteksjon av neoplasiaspesifikke, ervervede mutasjoner har så vel fordeler som ulemper, dels avhengig av hvilket resolusjonsnivå metoden arbeider på (kromosomale strukturer, nukleinsyrer, proteiner), men dels også avhengig av hver teknikks særtrekk. Prinsipielt bør den initiale genetiske diagnosen av maligne sykdommer stilles med en åpen, screeningpreget metode, mens derimot mindre arbeidskrevende, spesifikke teknikker kan brukes i oppfølgingen av pasienten, etter at man vet eksakt hvilke mutasjoner som særpreger nettopp dette neoplasm. Analyse med en kombinasjon av cytogenetiske, molekylærcytogenetiske og rene molekylærgenetiske teknikker er alltid det som gir den sikreste informasjonen, men kan være for arbeidskrevende og dyrt til å brukes rutinemessig.

Publisert: 17. oktober 2018. Tidsskr Nor Legeforen. DOI:

© Tidsskrift for Den norske legeforening 2020. Lastet ned fra tidsskriftet.no