

EKSPERTYZA
MOLEKULARNO-GENETYCZNA

nr 999/23/M



Meduniv Sp.zo.o
Pracownia Genetyki Molekularnej
Medyczne Laboratorium Diagnostyczne
Al. IX Wieków Kielc 19, 25-317 Kielce
tel.41 349 69 25
nr. rej lab. w KIDL 3919

Pacjent

Madej Madej

PESEL: 098780710095 Wiek: 91 Data urodzenia: 07.09.1991

PŁEC: M

Data/godz pobrania:21.02.2023,12:30

Materiał otrzymano: 02.11.2022, 9:10

Data ekspertyzy: 03.11.2022

Badanie: Badanie mutacji genów IDH1 i IDH2**Wynik:****Nie wykryto mutacji w genie IDH1.****Nie wykryto mutacji w genie IDH2.****Zakres badania:**

IDH1

p. R132H (LRG_610t1:c.395G>A), p. R132C (LRG_610t1:c.394C>T), p. R132S (LRG_610t1:c.394C>A), p. R132G (LRG_610t1:c.394C>G), p. R132L (LRG_610t1:c.395G>T), p. R132P (LRG_610t1:c.395G>C), p. R132V (NM_005896.4:c394_395delinsGT), p. R100Q (LRG_610t1:c.299G>A).

IDH2

p. R172K (LRG_611t2:c.515G>A), p. R172M (LRG_611t2:c.515G>T), p. R172W (LRG_611t2:c.514A>T), p. R172G (LRG_611t2:c.514A>G), p. R172S (LRG_611t2:c.516G>T), p. R140Q (NM_002168.4:c.419G>A), p. R140W (LRG_611t2:c.418C>T), p. R140L (LRG_611t2:c.419G>T), p. R140G (LRG_611t2:c.418C>G).

Interpretacja:

Zgodnie z aktualną 5 klasyfikacją WHO nowotworów OUN badanie mutacji IDH1 i IDH2 jest niezbędnym elementem diagnostyki różnicowej rozlanych glejaków.

Wynik negatywny jest niezbędny do postawienia rozpoznania glejaka wielopostaciowego (WHO: glioblastoma, IDH-wild type)

Odsetek komórek nowotworowych w badanym materiale: **80%**

Metodyka badań:**IDH1 i IDH2**

Metoda Real-Time PCR. Wykrywanie obecności mutacji genu IDH zgodnie z instrukcją producenta testu EntroGen IDH1/2 Mutation Detection Kit v.1.4 Kit for the detection of IDH1 R132, R100, IDH2 R140, and R172 mutations (CE IVD).

Analiza jednej lub kilku mutacji wykrywanych w od jednego do 6 ampliconów przy użyciu PCR/sekwencjonowanie Sangera/prostych zestawów diagnostycznych. Proste badanie genetyczne 5.53.01.0005001.

Wykonał

mgr Łukasz Madej
specjalista laboratoryjnej
genetyki medycznej
12835

Zatwierdził

mgr Łukasz Madej
specjalista laboratoryjnej
genetyki medycznej
12835