

# CYTOGENETICS

细胞遗传学

服务  
目录

## 版权声明

本手册版权属于上海思泰得生物技术有限公司所有, 未经本公司书面许可, 任何个人或组织均不得以任何形式将本手册中的各项内容进行复制、拷贝、编辑或翻译为其他语言。

# Cytogenetics

## 细胞遗传学

Cytogenetics, 血液病大多合并细胞遗传学异常, 通过核型分析可分析基因组的异常, 光镜分辨率约5-10Mbp; 而采用更精细的FISH检测, 可以将染色体异常的检测分辨率提高到 50Kbp - 1Mbp。





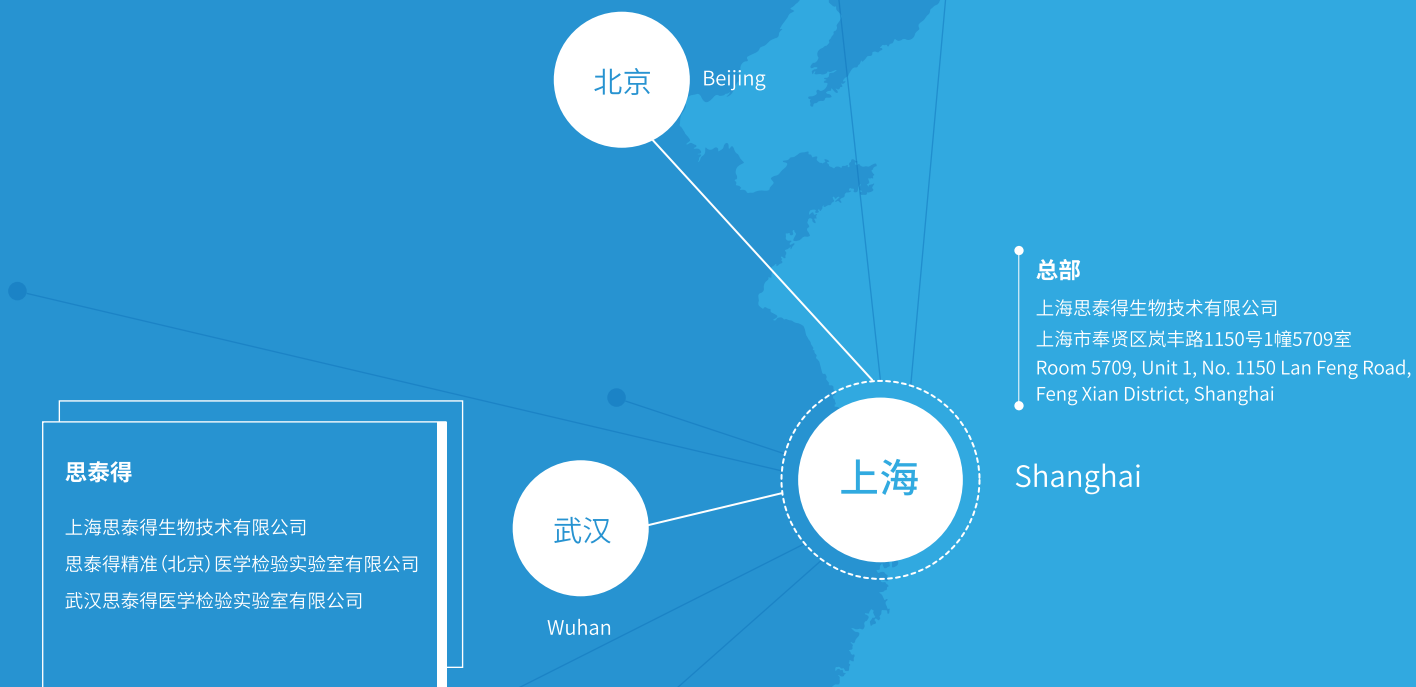
项目编码	检测内容	疾病细类	样本类型	检测方法	报告时间	临床意义
STD3101	骨髓染色体核型分析(G带)	造血与淋巴组织肿瘤	骨髓-肝素钠抗凝	染色体核型分析 Karyotyping	7	协助血液肿瘤诊断、鉴别诊断、治疗监测和预后评判。
STD3201	+8/20q-(20q12/20qter/8cen)	MDS/AML	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	有助于MDS的预后判断,单独出现20q-的MDS较好患者预后。在MDS中8号染色体三体单独出现提示预后中等。出现在髓系相关的血液肿瘤中提示AML预后较差。
STD3202	-5/5q-(5q31/5q32-33)	MDS	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	与其它探针结合检测有助于MDS的诊断、鉴别诊断及预后判断。
STD3203	-7/7q-(7q22/7q31/7cen)	MDS	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	有助于MDS的诊断、鉴别诊断及预后判断。-7/7q-的MDS患者预后较差。
STD3204	CEN X/Y	MDS	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	用于MDS的预后判断,及异性造血干细胞移植受者移植效果监测。
STD3205	RB1/DLEU/LAMP (13q14.2/13q14.2/13q34)	MM/CLL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测RB-1基因缺失,有助于MM的危险度分层和预后判断,与其他探针结合检测亦有助于CLL的诊断分型和预后判断。
STD3206	TP53/NF1 (17p13.1/17q11.2)	MM/CLL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	多见于MM与CLL患者,伴有P53缺失的CLL患者临床病程呈侵袭性,多处于疾病晚期,预后非常差。
STD3207	IGH (14q32.2)	MM/CLL/ALL/BCL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	IGH基因异常的初筛,见于CLL、MM、ALL和BCL,与其他探针结合检测有助于疾病的诊断分型和预后判断。
STD3208	CKS1B/CDKN2C (1q21-22/1p32.3)	MM	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	1q21的获取/扩增增加了MM发生进展的风险,复发患者存在1q21扩增的几率比出诊患者高。
STD3209	MYC (8q24.21)	BCL/ALL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	MYC多作为淋巴瘤的常规遗传学检测,常见于Burkitt淋巴瘤和弥漫大B细胞淋巴瘤,与其他探针结合检测有助于淋巴瘤的分型诊断及预后判断。
STD3210	BCL2 (18q21.3)	DLBCL/FL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	BCL2异常见于弥漫大B细胞淋巴瘤和滤泡性淋巴瘤,与其它探针结合检测有助于识别双重打击和三重打击淋巴瘤。
STD3211	BCL6 (3q27-28)	DLBCL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	BCL6异常常见于弥漫大B细胞淋巴瘤,与其它探针结合检测有助于识别双重打击和三重打击淋巴瘤。
STD3212	IGH-BCL2 (14q32.3;18q21.3)	DLBCL/FL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	常见于弥漫大B细胞淋巴瘤和滤泡性淋巴瘤,与其他探针结合检测有助于淋巴瘤的分型诊断及预后判断。
STD3213	IGH-MAF (14q32.2;16q23)	DLBCL/MM	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测t(14;16)有助于DLBCL和MM的危险度分层和预后判断。
STD3214	IGH-FGFR3 (4p16.3;14q32.2)	DLBCL/MM	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测t(4;14)有助于DLBCL和MM的危险度分层和预后判断。

项目编码	检测内容	疾病细类	样本类型	检测方法	报告时间	临床意义
STD3215	IGH-CCND1 (11q13.3;14q32.2)	DLBCL/MM	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测t(11;14)有助于MM的危险度分层和预后判断。与其他探针结合检测有助于淋巴瘤的分型诊断及预后判断,特别是鉴别套区细胞淋巴瘤(MCL)和慢性淋巴细胞白血病。
STD3216	IGH-MAFB (14q32.2;20q12)	DLBCL/MM	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	出现概率较低,t(14;20)有助于DLBCL和MM的危险度分层和预后判断,预后不良。
STD3217	MALT1 (18q21.3)	MALT	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	用于MALT淋巴瘤的辅助诊断及预后判断,辅助选择HP化疗方案。
STD3218	ALK (2p23)	ALCL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	ALK染色体易位为ALCL的临床诊断指标之一,用于辅助诊断和分类判断,同时是药物克唑替尼的作用靶标。
STD3219	ATM/TP53 (11q22.3/17p13.1)	CLL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	伴有11q的CLL患者(约15%),往往表现为淋巴结明显肿大,临床病程呈侵袭性,生存期较短。
STD3220	+12/DLEU/LAMP (12CEN/13q14.2/13q34)	CLL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测12号染色体倍型有助于CLL的危险度分层和预后判断。
STD3221	PML-RARA (15q24;17q21.1-21.2)	AML-M3	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测t(15;17)有助于AML-M3的诊断和预后判断,可见于95%的APL患者,提示高复发风险,可用ATRA和砷剂治疗。
STD3222	AML1-ETO (8q21.13-22.1;21q22.1)	AML-M2	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	t(8;21)多见于AML-M2,阳性患者经治疗后其疾病的远期复发率低,长期疗效好。
STD3223	BCR-ABL (9q34;22q11.2)	CML/ALL	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	检测t(9;22)有助于CML的诊断和预后判断,亦可见于成人ALL及儿童ALL,提示预后差。
STD3224	PDGFRB (5q32-33.1)	HES/MDS/MPN	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	有助于MDS、MPN、CEL及HES疾病的诊断、辅助诊断以及预后判断和治疗。
STD3225	RUNX1 (21q22.1)	MDS	骨髓-肝素钠抗凝	原位杂交技术FISH	4	为MDS较常见点突变,发生率25%,导致核心结合因子CBF亚单位正常功能缺失,易转化为AML。

## 送检要求

检测方法	样本	样本量	样本要求	物流要求
<b>骨髓形态学</b>	涂片	骨髓涂片>6张和外周血片2张	通风处晾干, 严禁和有机溶剂(如活检标本固定液)混放	常温
<b>活检组织</b>	骨髓组织	长度>1cm	离体<30min, 10%中性福尔马林固定	常温
	淋巴结组织	约30mg(肉眼可见)	离体<30min, 10%中性福尔马林固定	常温
<b>流式细胞术</b>	骨髓	3mL	肝素钠抗凝管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	外周血	5mL	肝素钠抗凝管, 白细胞数>10×10 <sup>9</sup> /mL, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	脑脊液	2mL	脑脊液专用保存管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	淋巴瘤组织	约30mg(肉眼可见)	厚度<2mm, 新鲜组织保存液低温运输	2-8°C
<b>染色体核型分析</b>	骨髓	3mL	肝素钠抗凝管, 物流时间<36小时, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
<b>FISH*</b>	骨髓	3mL	肝素钠抗凝管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	外周血	5mL	肝素钠抗凝管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	白片/石蜡组织	切片>10张	厚度3-5μm, 未染色白片, 并划出肿瘤区域, 可提供蜡块	常温
	细胞悬液	1mL	2000rpm离心20min, 吸取白细胞层吹打均匀, 低渗处理, 固定10min, 重复固定2次, 将固定好的细胞悬液分装(或制成玻片晾干)运输(请咨询技术人员)	2-8°C
<b>qPCR Sanger sequencing</b>	骨髓	3mL	EDTA抗凝管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	外周血	5mL	EDTA抗凝管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
	细胞(for DNA)	>1×10 <sup>6</sup> 白细胞	EDTA抗凝管, 加入红细胞裂解液, 裂解后离心收集白细胞沉淀(>1×10 <sup>6</sup> 细胞)(详参说明书)	2-8°C
	细胞(for RNA)	>1×10 <sup>6</sup> 白细胞	EDTA抗凝管, 加入红细胞裂解液, 裂解后离心收集白细胞沉淀(>1×10 <sup>6</sup> 细胞); 加入TRIzol混匀保存;(详参说明书)	2-8°C
	外周血(for游离DNA)	10mL	游离DNA专用 Streck管, 运输途中请固定, 并防止剧烈颠簸引发样本溶血	2-8°C
<b>Nanostring</b>	新鲜组织	约30mg(肉眼可见)	厚度<2mm, 新鲜组织保存液低温运输	2-8°C
	白片/石蜡组织	切片>10张	标本<2周, 厚度3-5μm, 并划出肿瘤区域, 可提供蜡块	常温
	细胞(for RNA)	>1×10 <sup>6</sup> 白细胞	EDTA抗凝管, 加入红细胞裂解液, 裂解后离心收集白细胞沉淀(1×10 <sup>6</sup> 细胞), 加入TRIzol混匀保存;(详参说明书)	2-8°C
	骨髓/外周血	骨髓3mL/外周血5mL (>1×10 <sup>6</sup> 白细胞)	EDTA抗凝管, 加入TRIzol混匀保存	2-8°C
<b>RNA seq</b>	骨髓/外周血	骨髓3mL/外周血5mL (>1×10 <sup>6</sup> 白细胞)	EDTA抗凝管, 加入TRIzol混匀保存	2-8°C
	细胞(for RNA)	>1×10 <sup>6</sup> 白细胞	EDTA抗凝管, 加入红细胞裂解液, 裂解后离心收集白细胞沉淀(1×10 <sup>6</sup> 细胞), 加入TRIzol混匀保存;(详参说明书)	2-8°C
	新鲜组织	约30mg(肉眼可见)	厚度<2mm; 新鲜组织保存液低温运输	2-8°C
	白片/石蜡组织	切片>10张	标本<3年, 厚度 ≥10μm, 并划出肿瘤区域, 可提供蜡块	常温
<b>免疫固定电泳</b>	血清	3mL	血清管	2-8°C
	尿	10mL	24h尿或晨尿	2-8°C

\*为保证检测结果, FISH检测建议送检白片/石蜡组织/细胞悬液。送样要求若有微调, 另行通知。





[www.stdlbio.com](http://www.stdlbio.com)

上海思泰得生物技术有限公司  
Shanghai STDL Biotechnology Co.,Ltd

中国上海市奉贤区岚丰路1150号1幢5709室  
Room 5709, Unit 1, No. 1150 Lan Feng Road,  
Feng Xian District, Shanghai, China

本手册仅供医疗卫生专业人士学习、交流和研究使用, 请勿用于商业用途, 违者必究。

版权声明: 本手册版权属于上海思泰得生物技术有限公司所有, 未经本公司书面许可, 任何个人或组织均不得以任何形式将本手册中的各项内容进行复制、拷贝、编辑或翻译为其他语言。

本手册中所有商标或标志均属于上海思泰得生物技术有限公司及其提供者所有。