

**FLUORESCENCE IN SITU HYBRIDIZATION (FISH)
TECHNIQUE FOR DETECTION OF GENETIC ABNORMALITIES
IN CHILDHOOD ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA**



KANYARAT KANTA

**A THESIS SUBMITTED IN PARTIAL FULFILLMENT
OF THE REQUIREMENTS FOR
THE DEGREE OF MASTER OF SCIENCE
(CLINICAL PATHOLOGY)
FACULTY OF GRADUATE STUDIES
MAHIDOL UNIVERSITY**

2010

COPYRIGHT OF MAHIDOL UNIVERSITY

**FLUORESCENCE IN SITU HYBRIDIZATION (FISH) TECHNIQUE FOR
DETECTION OF GENETIC ABNORMALITIES IN CHILDHOOD ACUTE
LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA**

KANYARAT KANTA 5036434 RACP/M

M.Sc. (CLINICAL PATHOLOGY)

**THESIS ADVISORY COMMITTEE: SUNTAREE APIBAL, M.Sc., SURADEJ
HONGENG, M.D., SAMART PAKAKASAMA, M.D., BUDSABA
RERKAMNUAYCHOKE, D.M.Sc.**

ABSTRACT

In this study, fluorescence *in situ* hybridization (FISH) technique using DNA probe specifically for TEL/ AML1, ETV6(TEL), TCF3/ PBX1, TCF3, BCR/ ABL, MLL, IGH, and PAX5 genes was performed to detect gene rearrangements and frequent genetic lesions in 32 pediatric acute lymphoblastic leukemia (ALL) patients.

Chromosomal aberrations shown by FISH positive technique were detected in 27 (84.4%) of all pediatric ALL samples. These included 10 cases (31.2%) of TEL/AML1 fusion, 1 case (3.1%) of TCF3/PBX1 fusion, 2 cases (6.2%) of BCR/ABL fusion, 1 case (3.1%) of MLL split signal, 3 cases (9.4%) of IGH split signal, 1 case (3.1%) of PAX5 split signal, and the gain or loss, with or without translocation of these genes were also observed.

To summarize, FISH technique using specific DNA probes is a powerful tool to be used as a routine procedure for the detection of genetic abnormalities in newly diagnosed ALL patients. The difference in chromosomal aberrations could be used as a marker for the prognosis and treatment outcome of pediatric ALL patients.

**KEY WORDS: ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA / FLUORESCENCE IN
SITU HYBRIDIZATION**

การตรวจหาความผิดปกติของยีนในผู้ป่วยเด็กมะเร็งเม็ดเลือดขาวชนิดลิมโฟบลาสต์แบบเฉียบพลัน โดยวิธีฟลูออเรสเซนส์อินไซตูลาไฮบริไดเซชัน

FLUORESCENCE IN SITU HYBRIDIZATION (FISH) TECHNIQUE FOR DETECTION OF GENETIC ABNORMALITIES IN CHILDHOOD ACUTE LYMPHOBLASTIC LEUKEMIA

กันยารัตน์ แคนตะ 5036434 RACP/M

วท.ม. (พยาธิวิทยาคลินิก)

คณะกรรมการที่ปรึกษาวิทยานิพนธ์ : สุนทรื อภิบาล, M.Sc., สุรเดช หงส์อิง, M.D., สามารท ภคกษมา M.D., บุญบา ฤกษ์อำนาจโชค, D.M.Sc.

บทคัดย่อ

วัตถุประสงค์ของวิทยานิพนธ์ เพื่อใช้เทคนิค ฟลูออเรสเซนส์อินไซตูลาไฮบริไดเซชัน ในการตรวจคัดกรองหายีนลูกผสมและยีนที่มีความผิดปกติอื่นๆ ที่มีความจำเพาะต่อการเกิดโรคมะเร็งโลหิตขาวชนิดลิมโฟบลาสต์แบบเฉียบพลันในเด็ก จากตัวอย่างไขกระดูกจำนวน 32 ตัวอย่าง ผลการทดสอบพบผู้ป่วยที่มีความผิดปกติของยีนจำนวน 27 ราย (84.4%) ได้แก่ ยีนลูกผสมชนิด TEL/ AML1 จำนวน 10 ราย (31.2%), TCF3/ PBX1 (3.1%) จำนวน 1 ราย (3.1%), ชนิด BCR/ ABL จำนวน 2 ราย (6.2%), ชนิด MLL จำนวน 1 ราย (3.1%), ชนิด IGH จำนวน 3 ราย (9.4%), และ ชนิด PAX5 จำนวน 1 ราย (3.1%) นอกจากนี้ ความผิดปกติอื่นๆ เช่น การขาดหายหรือเพิ่มขึ้นของยีน โดยอาจพบร่วมกับยีนลูกผสมอื่นๆ ก็พบได้เช่นกัน

โดยสรุปการใช้เทคนิค ฟลูออเรสเซนส์อินไซตูลาไฮบริไดเซชัน เพื่อตรวจหายีนดังกล่าวสามารถคัดกรองเอาคนไข้ที่มีความผิดปกติเข้ามาได้จำนวนมากและบอกถึงความถี่ที่พบในคนไข้เด็กมะเร็งเม็ดเลือดขาวแบบเฉียบพลันในไทย ซึ่งข้อมูลนี้จะเป็นประโยชน์ในการวินิจฉัยคนไข้ การพยากรณ์โรค และการตอบสนองต่อการรักษา ได้ในอนาคต

92 หน้า