

Genetische Diagnostik hämatologischer Neoplasien: Dr. med. univ. Stefan Köhrer, PhD, Dr. Karin Nebral
Sekretariat DW 4800 / Labor DW 4850, 4870 / Büro DW 4070

FISH PORTFOLIO - Stand Juni 2018

Akute lymphatische Leukämie (B-ALL inkl. "Ph-like"/"B-other" B-ALL & T-ALL)	
<i>ABL1</i> Rearrangements	9(q34)
<i>ABL2</i> Rearrangements	1(q25)
<i>BCR-ABL1</i> Fusion	t(9;22)(q34;q11)
<i>CRLF2</i> Rearrangements	X(p22)/Y(p11) PAR1 Region
<i>ETV6</i> Rearrangements	12(p13)
<i>ETV6-RUNX1</i> Fusion	t(12;21)(p13;q22)
<i>IGH</i> Rearrangements	14(q32)
<i>JAK2</i> Rearrangements	9(p24)
<i>KMT2A (MLL)</i> Rearrangements	11(q23)
<i>MYB</i> Duplikation	6(q23)
<i>NUP214</i> Rearrangements	9(q34)
<i>PAX5</i> Rearrangements	9(p13)
<i>PDGFRB/CSF1R</i> Rearrangements	5(q32)
<i>RUNX1 (AML1)</i> Amplifikation	21(q22)
<i>RUNX1 (AML1)</i> Rearrangements	21(q22)
<i>TCF3 (E2A)</i> Rearrangements	19(p13)
<i>TCF3-PBX1</i> Fusion	t(1;19)(q23;p13)
<i>TLX3</i> Rearrangements	5(q35)
<i>TRA/TRD</i> Rearrangements	14(q11)
<i>TRB</i> Rearrangements	7(q34)
<i>ZNF384</i> Rearrangements	12(p13)
Hyperdiploidie	
Hypodiploidie	
**/#	

Akute myeloische Leukämie (AML)	
<i>CBFA2T3-GLIS2</i> Fusion	inv(16)(p13q24)
<i>CBFB</i> Rearrangements	inv(16)(p13q22), t(16;16)(p13;q22)
<i>CREBBP</i> Rearrangements	16(p13)
Deletion 5q	5(p15), 5(q31)
Deletion 7q	7(q22), 7(q36)
Deletion 12p	12(p13)
<i>ETV6</i> Rearrangements	12(p13)
<i>KMT2A (MLL)</i> Rearrangements	11(q23)
<i>MECOM (EVI1)</i> Rearrangements	3(q26)
Monosomie 5	5(p15), 5(q31)
Monosomie 7	cen 7
<i>NUP214</i> Rearrangements	9(q34)
<i>NUP98</i> Rearrangements	11(p15)
<i>PML-RARA</i> Fusion	t(15;17)(q24;q21)
<i>RARA</i> Rearrangements	17(q21)
<i>RBM15-MKL1</i> Fusion	t(1;22)(p13;q13)
<i>RPN1-MECOM (EVI1)</i> Rearrangement	inv(3)(q21q26), t(3;3)(q21;q26)
<i>RUNX1 (AML1)</i> Rearrangements	21(q22)
<i>RUNX1 (AML1)-RUNX1T1 (ETO)</i> Fusion	t(8;21)(q22;q22)
<i>TP53</i> Deletionen	17(p13)
Trisomie 8	cen 8
**/#	

Chronische myeloische Leukämie (CML), Myelodysplastisches Syndrom (MDS), Polycythämia vera (PV), Myeloproliferative Neoplasien (MPN/MPE) inkl. Eosinophilie, Anämien

<i>BCR-ABL1</i> Fusion	t(9;22)(q34;q11)
<i>CHIC2</i> -Deletion (<i>FIP1L1-PDGFR</i> A Fusion)	4(q12)
Deletion 5q	5(p15), 5(q31)
Deletion 7q	7(q22), 7(q36)
Deletion 13q	13(q14), 13(q34)
Deletion 20q	20(q12), 20(q11)
<i>ETV6</i> Rearrangements & Deletion	12(p13)
<i>FGFR1</i> Rearrangements	8(p12)
Isochromosom 17q (<i>TP53</i> Deletion, <i>MPO</i> Duplikation)	i(17q)
<i>JAK2</i> Rearrangements	9(p24)
Monosomie 20	20(q12), 20(q11)
Monosomie 5	5(p15), 5(q31)
Monosomie 7	cen 7
<i>PDGFRB</i> Rearrangements	5(q33)
<i>TP53</i> Deletion	17(p13)
Trisomie 21/ <i>RUNX1</i> (<i>AML1</i>)	21(q22)
Trisomie 8	cen 8
Trisomie 9/ <i>JAK2</i>	9(p24)
Trisomie 9p/ <i>JAK2</i>	9(p24)
**/#	

B- & T-Zell Lymphome (NHL, BL, DLBCL, MCL, FL, MALT, HGBL etc.)

<i>ALK</i> Rearrangements	2(p23)
<i>ATM</i> /11q Deletion	11(q22)
<i>BCL6</i> Rearrangements	3(q27)
<i>BIRC3</i> (<i>API2</i>)- <i>MALT1</i> Fusion	t(11;18)(q21;q21)
<i>IGH</i> Rearrangements	14(q32)
<i>IGH-BCL2</i> Rearrangement	t(14;18)(q32;q21)
<i>IGH-CCND1</i> Rearrangement	t(11;14)(q13;q32)
<i>IGH-MYC</i> Rearrangement	t(8;14)(q24;q32)
<i>IGK</i> Rearrangements	2(p11)
<i>IGL</i> Rearrangements	22(q11)
Isochromosom 17q (<i>TP53</i> Deletion, <i>MPO</i> Duplikation)	i(17q)
<i>MALT1</i> Rearrangements	18(q21)
<i>MYC</i> Rearrangements	8(q24)
<i>NPM1-ALK</i> Fusion	t(2;5)(p23;q35)
<i>TP53</i> Deletion	17(p13)
<i>TRA/TRD</i> Rearrangements	14(q11)
Trisomie 12/ <i>GLI</i>	12(q13)
**/#	

Chronische lymphatische Leukämie (CLL), Prolymphozytenleukämie (PLL)

<i>ATM</i> /11q Deletion	11(q22)
Deletion 13q	13(q14), 13(q34)
<i>IGH</i> Rearrangements	14(q32)
Monosomie 13	13(q14), 13(q34)
<i>TP53</i> Deletionen	17(p13)
Trisomie 12/ <i>GLI</i>	12(q13)
**/#	

Morbus Waldenström, Lymphoplasmozytische Lymphome (LPL)	
Deletion 6q/MYB	6(q23)
Deletion 13q14	13(q14), 13(q34)
IGH Rearrangements	14(q32)
Monosomie 13	13(q14), 13(q34)
MYC Rearrangements & Zugewinn	8(q24)
TP53 Deletionen	17(p13)
Hyperdiploidie	
**/#	

Multiples Myelom (MM), Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz (MGUS)	
Analyse der CD138+ Zellen (Anreicherung der CD138+ Plasmazellen mittels MACS, Magnetic Activated Cell Separation; Asservierung der CD138- Zellfraktion)	
1p (CDKN2C) Deletion	1(p32)
1q (CKS1B) Zugewinn	1(q21)
Deletion 13q14	13(q14), 13(q34)
IGH Rearrangements	14(q32)
IGH-CCND1	t(11;14)(q13;q32)
IGH-CCND3	t(6;14)(p21;q32)
IGH-FGFR3	t(4;14)(p16;q32)
IGH-MAF	t(14;16)(q32;q23)
IGH-MAFB	t(14;20)(q32;q12)
Monosomie 13	13(q14), 13(q34)
MYC Rearrangements & Amplifikation	8(q24)
TP53 Deletion	17(p13)
Hyperdiploidie	
Hypodiploidie	
**/#	

Fanconi-Anämie (bei bestätigter FA)	
ABL2 Zugewinn	1(q25)
BCL6 Zugewinn/Amplifikation	3(q27)
**/#	

Bestätigung anderer, mittels Chromosomenanalyse nachgewiesener, Aberrationen.
Diese "Marker" dienen auch als Ausgangsbefund für Verlaufskontrollen mittels FISH, z.B.: Trisomien, Monosomien, X/Y Verlust, Gen-spezifische Deletionen, Duplikationen und Rearrangements.

Einsatz von Zentromer-, Painting- oder Locus-spezifischen Sonden bzw. 24-Farben- FISH (mFISH) zur Ergänzung der Chromosomenanalyse.

** weitere Untersuchungen auf Anfrage bzw. falls aufgrund der vorhergehenden Ergebnisse notwendig.

die genaue Auswahl der Sonden obliegt den Experten und Expertinnen der Labdia und wird in Abhängigkeit der Zuweisungsdiagnose, FAB Kategorie, immunophänotypischer und/oder morphologischer Zusatzinformationen bzw. nach Rücksprache entschieden.