

Abteilung Klinische Genetik: Univ. Prof. Dr. Oskar A. Haas  
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)
**/#	

<b>Morbus Waldenström, Lymphoplasmozytische Lymphome (LPL)</b>	
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	
**/#	

<b>Multiples Myelom (MM), Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz (MGUS)</b>	
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	
**/#	

<b>Fanconi-Anämie (bei bestätigter FA)</b>	
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.