

## Tumorgenetik: Zytogenetische, molekularzytogenetische und molekulare Diagnostik

### Zytogenetik

Chromosomenanalyse an Knochenmark oder Blut

### Molekulare Zytogenetik (FISH)

#### Lymphatische Reihe

##### Translokationen/Inversionen

ALK/2p23 Rearrangement (ALCL)
BCL2/18q21 Rearrangement (NHL)
BCL6/3q27 Rearrangement (NHL)
BCR-ABL t(9;22) Translokation (ALL)
ETV6-RUNX1 (TEL-AML1) t(12;21) Translokation (ALL)
IGH-CCND1 t(11;14) Translokation (MM/NHL)
IGH-FGFR3 t(4;14) Translokation (MM)
IGH/14q32 Rearrangement (ALL/MM/NHL)
IGH-BCL2 t(14;18) Translokation (NHL)
IGH-MAF t(14;16) Translokation (MM)
MALT1/18q21 Rearrangement (NHL)
MLL/11q23 Rearrangement (ALL)
cMYC/8q24 Rearrangement (ALL/MM/NHL)
SIL-TAL1/1p32 Rearrangement (T-ALL)
TCR A/D/14q11 Rearrangement (T-ALL/T-NHL)

##### Deletionen/Aneuploidien

1p32(CDKN2C)/1q21(CKS1B) Deletion/Zugewinn (MM)
MYB/6q23 Deletion (NHL)
CDKN2A/p16/9p21 Deletion (B-/T-ALL)
ATM/11q22 Deletion (NHL)
RB1/13q14.2 Deletion (MM/NHL)
13q14.3 Deletion (MM/NHL)
TP53/17p13 Deletion (MM/NHL)
cen3/5/cen9/cen11/cen15/19 Aneuploidien (MM)
cen4/cen10/cen17 Aneuploidien (ALL)
cen12 Trisomie (NHL)

#### Myeloische Reihe

##### Translokationen/Inversionen

BCR-ABL t(9;22) Translokation (MPN)
CBFB/16q22 Rearrangement (AML)
DEK-NUP214 t(6;9) Translokation (AML)
ETV6/12p13 Rearrangement/Deletion (AML/MPN)
EVI1/3q26 Rearrangement (AML/MDS)
FGFR1/8p11 Rearrangement (Eosinophilie)
MLL/11q23 Rearrangement (AML)
PDGFRB/5q32 Rearrangement (Eosinophilie)
PML-RARA t(15;17) Translokation (AML)
RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO) t(8;21) Translokation (AML)

##### Deletionen/Aneuploidien

FIP1L1-PDGFR/4q12 CHIC2-Deletion (Eosinophilie)
EGR1/5q31 Deletion (AML/MDS)
7q31/7 Deletion/Monosomie (AML/MDS)
13q14.3 Deletion (MPN)
TP53/17p13 Deletion (AML/MDS)
20q12 Deletion (AML/MDS/MPN)
Y Verlust (MDS)
cen8 Trisomie (AML/MDS/MPN)
cen9 Trisomie (MPN)
17q Isochromosom (MPN)

##### Geschlechtsdifferenzierung

XX/XY Geschlechtsdifferenzierung nach SZT/KMT

### FISH-Panels

<b>AML</b> AML1-ETO, PML-RARA, CBFB, MLL, -5/5q-, -7/7q-
<b>MDS</b> -5/5q-, -7/7q-, +8, -TP53, -20q12
<b>MPN</b> +8, -13q14, -20q12, BCR-ABL
<b>B-ALL</b> BCR-ABL, TEL-AML1, MLL, Aneupl. (+4/+10/+17)
<b>MM</b> -1p/+1q, IGH, -TP53, -13q14, Aneupl. (+5/+9/+15)
<b>CLL</b> -ATM, +12, -13q14, -TP53

### Molekulargenetische Diagnostik

CEBPA Mutationsanalyse (AML)*
FLT3 ITD Mutationsanalyse (AML)
FLT3 TKD Mutationsanalyse (AML)
KIT Mutationsanalyse (AML)*
KIT Mutationsanalyse, wenn CBF t(8;21) od. inv(16)) pos. (AML)*
NPM1 Mutationsanalyse (AML)
JAK2 V617F Mutationsanalyse (MPN)
JAK2 Ex 12 Mutationsanalyse, wenn JAK2 V617F neg. (MPN)*
MPL W515 Mutationsanalyse, wenn JAK2 V617F neg. (MPN)*
BCR-ABL MRD Verlauf (CML/ALL)
NPM1 MRD Verlauf (AML)
Andere Fusionstranskripte/MRD Verlauf*:

\*Extern durchgeführte Analyse