

## LaborZentrum Onkologie - KISPI Zürich: Analysenliste Gültig ab Januar 2020

### ALL

- **Chromosomenanalyse**
- **FISH**
  - B-ALL (Kinder)
    - *BCR/ABL1*
    - *ETV6/RUNX1*
    - *KMT2A*-Rearrangement
    - *TCF3*-Rearrangement
    - *IGH*-Rearrangement
    - *CRLF2* Rearrangement
    - B-others: Ph-like Panel
  - B-ALL (Erwachsene)
    - *BCR/ABL1*
    - *KMT2A*-Rearrangement
    - *TCF3*-Rearrangement
  - T-ALL
    - *TAL1*-Rearrangement
    - *BCR/ABL1* / *ABL1* Amplifikation
    - *TLX3*-Rearrangement
    - *TRB*-Rearrangement
    - *CDKN2A/B* Deletion
    - *TLX1*-Rearrangement
    - *TRA/D*-Rearrangement
    - *TCL1*-Rearrangement
- **Molekulargenetik**
  - DNA-Sequenzierung:
    - *Ig/TCR* Rearrangements
    - Patientenspezifische Translokationen
    - *KMT2A* Translokationen
    - onkogene Mutationen (**neu**)
  - PCR-based Screening für:
    - rekurrente Fusionstranskripten (Zusammenarbeit mit dem Hämatologielabor des Universitätsspitals Zürich)
    - die 3 häufigsten *IKZF1* Deletionen ( $\Delta 4-7$ ,  $\Delta 4-8$ ,  $\Delta 2-7$ )
  - Quantitative PCR-MRD Analyse für:
    - *Ig/TCR* Rearrangements
    - Patientenspezifische Translokationen
    - *KMT2A* Translokationen
    - die 3 häufigsten *IKZF1* Deletionen ( $\Delta 4-7$ ,  $\Delta 4-8$ ,  $\Delta 2-7$ )
  - aCGH/SNP
    - Hyperdiploidie
    - Hypodiploidie / Haploidie
    - Submikroskopische Deletionen (z.B. *PAR1*, *EBF1*, *IKZF1*, *CDKN2A/B*, *PAX5*, *ETV6*, *BTG1*, *RB1*)

## AML

- **Chromosomenanalyse**
- **FISH und eventuell aCGH/SNP bei**
  - o normalem Karyotyp
  - o fehlenden Metaphasen
  - o Vorliegen bestimmter Translokationen
  - o Beispiele von evaluierten Anomalien
    - -5/5q-, -7/7q-, +8, 17p-
    - t(8;21), *RUNX1/RUNX1T1*
    - t(15;17), *PML/RARA*, *RARA*-Rearrangement
    - t(11q23;var), *KMT2A*-Rearrangement
    - inv(16)/t(16;16), *MYH11/CBFB*, *CBFB*-Rearrangement
    - t(6;9), *DEK/NUP214*
    - inv(3)/t(3q26;var), *MECOM*-Rearrangement
- **Molekulargenetik**
  - o DNA-Sequenzierung:
    - Patientenspezifische Translokationen
    - *KMT2A* Translokationen
    - onkogene Mutationen (**neu**)
  - o PCR-based Screening für:
    - rekurrente Fusionstranskripten (Zusammenarbeit mit dem Hämatologielabor des Universitätsspitals Zürich)
  - o Quantitative PCR-MRD Analyse für:
    - Patientenspezifische Translokationen
    - *KMT2A* Translokationen

## CML

- **Chromosomenanalyse**
- **FISH**
  - o *BCR/ABL1*

## MPN (Ph negativ)

- Chromosomenanalyse
- FISH
  - o *BCR/ABL1* (Ausschluss CML)
  - o inv(3)/t(3q26;var), *MECOM*-Rearrangement (für Myelofibrose)
  - o t(11q23;var), *KMT2A*-Rearrangement (für Myelofibrose)
- aCGH/SNP zusätzlich zur FISH (für Myelofibrose bei fehlenden Metaphasen)
- DNA-Sequenzierung: Screening von relevanten Mutationen (**neu**)

## MDS/MPN

- Chromosomenanalyse
- FISH
  - o *BCR/ABL1* (Ausschluss CML)

## Eosinophilie

- Chromosomenanalyse
- FISH
  - o *BCR/ABL1* (Ausschluss CML)
  - o *PDGFRA*-Rearrangement / *FIP1L1-PDGFRA*-Fusion (*CHIC2*-Deletion )
  - o *PDGFRB*-Rearrangement
  - o *FGFR1*-Rearrangement
  - o *JAK2*-Rearrangement (inkl. *PCM1-JAK2*)

## MDS

- Chromosomenanalyse
- aCGH/SNP
- FISH
  - o *MECOM*-Rearrangement (*EVI1*)
  - o falls Chromosomenanalyse oder aCGH/SNP nicht möglich oder bei Frage nach einer bestimmten Aberration
    - -5/5q-
    - -7/7q-
    - +8
    - 13q-
    - 17p-
    - 20q-
    - -Y (männliche Patienten)
- DNA-Sequenzierung: Screening von relevanten Mutationen (**neu**)

## CLL

- aCGH/SNP
- FISH, falls aCGH/SNP nicht möglich
  - o del(11q)
  - o +12
  - o -13/13q-
  - o del(17p) (*TP53* Deletion)
- Sequenzierung: *TP53* Mutation (**neu**)
- Chromosomenanalyse (je nach aCGH/SNP- oder FISH-Resultat)

## Lymphom

- Chromosomenanalyse: nur am Lymphknoten oder am KM bei mehr als 20% Infiltration
- FISH
  - o Sonden werden je nach Befund der Pathologie ausgewählt
  - o *IgH*-Rearrangement: B-NHL nicht näher klassifizierbar
  - o *TRA/D*-Rearrangement: T-NHL nicht näher klassifizierbar
- aCGH/SNP: je nach Pathologie
- Sequenzierung: Mutationen werden je nach Pathologie untersucht

### Plasmazellneoplasien

- FISH an CD138+ Zellen
  - o del(17p)
  - o *IGH*-Rearrangement; falls positiv dann
    - t(4;14) / *IGH-FGFR3*
    - t(6;14) / *IGH-CCND3*
    - t(11;14) / *IGH-CCND1*
    - t(14;16) / *IGH-MAF*
    - t(14;20) / *IGH-MAFB*
  - o *MYC*-Rearrangement / Amplifikation
- aCGH/SNP
  - o Zugewinne inkl. 1q, 5q
  - o Deletionen inkl. 1p, 12p, 13q, 16q, 17p
  - o Hyperdiploidie
  - o Hypodiploidie
- Metaphasen-FISH, wenn -13/del(13q) als einzige potentielle ungünstige Aberrationen detektiert wurde (nur für die Risikostratifizierung nach der IMWG)
- DNA-Sequenzierung: *TP53* Mutation (**neu**)

**Falls nur FFPE Gewebe vorhanden, muss das Labor kontaktiert werden!!!**

### Solider Tumor

- FISH (für rekurrente Translokationen oder bei Frage nach einzelne Aberrationen)
  - aCGH/SNP (Zugewinne und Verluste, ganzes Genom)
  - Chromosomenanalyse (Translokationen ohne etablierten FISH-Sonden)
- Die Wahl der Methode hängt von der Pathologie ab.

### Chimerismus

- FISH: nur bei geschlechtsdifferenter Transplantation

**Die oben genannten Analysen gelten bei der Erstdiagnose und beim Rezidiv. Abweichungen gelten für bestimmte Studienprotokolle. Für die Verlaufskontrolle entscheidet das Onkologielabor abhängig von den Vorbefunden über die sinnvollste durchzuführende Analyse.**