

LaborZentrum Onkologie - KISPI Zürich: Analysenliste Gültig ab Februar 2016

ALL

- Chromosomenanalyse
- FISH
 - B-ALL (Kinder)
 - *BCR/ABL1*
 - *ETV6/RUNX1 (TEL/AML1)*
 - *KMT2A*-Rearrangement (*MLL*)
 - *TCF3*-Rearrangement (*E2A*)
 - *IGH*-Rearrangement
 - *CRLF2* Rearrangement
 - B-others Panel
 - B-ALL (Erwachsene)
 - *BCR/ABL1*
 - *KMT2A*-Rearrangement (*MLL*)
 - *TCF3*-Rearrangement (*E2A*)
 - T-ALL
 - *BCR/ABL1 / ABL1* Amplifikation
 - *TLX3*
 - *TRB*
 - *CDKN2A/B*
 - *TLX1*
 - *TRA/D*
 - *TCL1*
- Molekulargenetik
 - PCR-MRD (Kinder)
 - *Ig/TCR* Rearrangements
 - PCR-MRD (Erwachsene)
 - *Ig/TCR* Rearrangements
 - PCR-Screening auf die 3 häufigsten *IKZF1* Deletionen ($\Delta 4-7$, $\Delta 4-8$, $\Delta 2-7$)
 - Screening von Fusionstranskripten und prognostisch relevanten Mutationen (Zusammenarbeit mit dem Hämatologielabor des Universitätsspitals Zürich)
 - MRD-Analysen von *KMT2A*-Rearrangements auf genomischer DNA (Zusammenarbeit mit dem Diagnostikzentrum für AL am Institut für Pharmazeutische Biologie der Goethe-Universität Frankfurt, Deutschland)
 - aCGH/SNP
 - Hyperdiploidie
 - Hypodiploidie / Haploidie
 - Submikroskopische Deletionen (z.B. *PAR1*, *EBF1*, *IKZF1*, *CDKN2A/B*, *PAX5*, *ETV6*, *BTG1*, *RB1*)

AML

- Chromosomenanalyse
- FISH bei
 - normalem Karyotyp

- fehlenden Metaphasen
- Vorliegen bestimmter Translokationen
- 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 (*MLL*)
 - inv(16)/t(16;16), *MYH11/CBFB*, *CBFB*-Rearrangement
 - t(6;9), *DEK/NUP214*
 - inv(3)/t(3q26;var), *MECOM*-Rearrangement (*EVI1*)
- Molekulargenetik
 - Screening von Fusionstranskripten und prognostisch relevanten Mutationen (Zusammenarbeit mit dem Hämatologielabor des Universitätsspitals Zürich)
 - Mutationsanalysen
 - *GATA1* (Zusammenarbeit mit dem Weatherall Institute of Molecular Medicine, Oxford UK)

CML

- Chromosomenanalyse
- FISH
 - *BCR/ABL1*

MPN

- Chromosomenanalyse
- FISH
 - *BCR/ABL1*

MDS/MPN

- Chromosomenanalyse
- FISH
 - *BCR/ABL1*
 - *PDGFRA*-Rearrangement / *FIP1L1-PDGFRB*-Fusion (*CHIC2*-Deletion)
 - *PDGFRB*-Rearrangement
 - *FGFR1*-Rearrangement

MDS

- Chromosomenanalyse
- aCGH/SNP
- FISH:
 - *MECOM*-Rearrangement (*EVI1*)
 - falls Chromosomenanalyse oder aCGH/SNP nicht möglich oder bei Frage nach einer bestimmten Aberration
 - -5/5q-
 - -7/7q-
 - +8
 - 13q-
 - 17p-
 - 20q-
 - -Y

CLL

- aCGH/SNP
- FISH, falls aCGH/SNP nicht möglich
 - o del(11q)
 - o +12
 - o -13/13q-
 - o 17p-
- Chromosomenanalyse (je nach aCGH/SNP oder FISH Resultat)

Plasmazellneoplasien

- FISH an CD138 positiven Zellen
 - 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 del(17p)
- aCGH/SNP
 - o Zugewinne inkl. 1q, 5q
 - o Deletionen inkl. 1p, 12p, 13q, 16q, 17p
 - o Hyperdiploidie
 - o Hypodiploidie
- Chromosomenanalyse oder Metaphasen-FISH, wenn -13/del(13q) oder nur günstige Aberrationen in FISH und aCGH/SNP detektiert wurden.

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

Solider Tumor

- FISH oder aCGH/SNP
- Chromosomenanalyse: je nach Befund

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.