

Liste LI-00079

## Analysenliste

---

### 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

- 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
  - inv(16)/t(16;16), *MYH11/CBFB*, *CBFB*-Rearrangement
  - t(6;9), *DEK/NUP214*
  - inv(3)/t(3q26;var), *MECOM*-Rearrangement

#### – Molekulargenetik

- DNA-Sequenzierung:
  - Patientenspezifische Translokationen
  - *KMT2A* Translokationen
  - onkogene Mutationen (**neu**)
- PCR-based Screening für:
  - rekurrente Fusionstranskripten (Zusammenarbeit mit dem Hämatologielabor des Universitätsspitals Zürich)
- Quantitative PCR-MRD Analyse für:
  - Patientenspezifische Translokationen
  - *KMT2A* Translokationen

## CML

### – Chromosomenanalyse

#### – FISH

- *BCR/ABL1*

## MPN (Ph negativ)

### – Chromosomenanalyse

#### – FISH

- *BCR/ABL1* (Ausschluss CML)
- inv(3)/t(3q26;var), *MECOM*-Rearrangement (für Myelofibrose)
- 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

- *BCR/ABL1* (Ausschluss CML)

## Eosinophilie

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

## 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 (männliche Patienten)
- DNA-Sequenzierung: Screening von relevanten Mutationen (**neu**)

## CLL

- aCGH/SNP
- FISH, falls aCGH/SNP nicht möglich
  - del(11q)
  - +12
  - -13/13q-
  - 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
  - Sonden werden je nach Befund der Pathologie ausgewählt
  - *IgH*-Rearrangement: B-NHL nicht näher klassifizierbar
  - *TRAD*-Rearrangement: T-NHL nicht näher klassifizierbar
- aCGH/SNP: je nach Pathologie
- Sequenzierung: Mutationen werden je nach Pathologie untersucht

## Plasmazellneoplasien

- FISH an CD138+ Zellen
  - del(17p)
  - *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*
  - *MYC*-Rearrangement / Amplifikation
- aCGH/SNP
  - Zugewinne inkl. 1q, 5q
  - Deletionen inkl. 1p, 12p, 13q, 16q, 17p
  - Hyperdiploidie
  - 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)

## 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.**