

Molekularbiologie:

Beurteilung:

In der vorliegenden Probe konnten mittels amplikonbasierter Ultradeep-Sequenzierung keine Mutation in den Genen IDH1 (Exon 4) und IDH2 (Exon 4) nachgewiesen werden. Die Sensitivität dieses Verfahrens liegt bei mind. 0,1 %.

Zytogenetik:

Karyotyp (ISCN):

29~41,t(9;22)(q34;q11),inc[3]/49,+?2,+?8,+14,t(9;22)(q34;q11)[3]/52~56,XX,+?2,+?6,t(9;22)(q34;q11),+14,+?18,+?19,+der(22)t(9;22),+der(22)t(9;22),inc[cp10].nuc ish
9p21(p16x1),9cen(CEP9x2)[115/200],9q34(ABL1x3),22q11(BCRx3)(BCR con
ABL1x2)[17/210]/9q34(ABL1x4),22q11(BCRx4)(BCR con
ABL1x3)[58/210]/9q34(ABL1x5),22q11(BCRx5)(BCR con
ABL1x4)[16/210]/9q34(ABL1x6),22q11(BCRx6)(BCR con ABL1x5)[19/210]

1. Karyotyp: Nachweis des Philadelphia-Chromosoms in allen Metaphasen. Es lag eine klonale Progression vor. Folgende Hauptklone waren erkennbar: (1) hyperdiploide Metaphasen mit 49 Chromosomen und t(9;22) sowie mit verschiedenen Trisomien (vermutet werden Trisomie 2, 6 oder 8 und 14); (2) hyperdiploide Metaphasen mit 52 bis 56 Chromosomen. Diese Metaphasen weisen zwei Philadelphia-Chromosomen auf sowie verschiedene Trisomien (vermutet werden Trisomie 2, 6 oder 8, 14, 18 und 19)

2. FISH, s.a. Folgeblatt: Bestätigung des BCR-ABL-Rearrangements. Zusätzlich dazu liegt in einem Teil der Ph+ Zellen eine Deletion 9p vor. Die Ph+ Zellen weisen eine klonale Progression auf, da Zellen mit mehr als 2 Fusionssignalen (2 Fusionssignale entsprechen dem klassischen Score einer BCR-ABL positiven Zelle) erkennbar waren, was auf das Vorhandensein von bis zu 4 Philadelphia-Chromosomen pro Zelle schließen lässt. Damit liegt in einem Teil der Ph+ Zellen eine erhöhte BCR-ABL-Last vor. Fazit: Das BCR-ABL-Rearrangement ist typisch für die c-ALL.