

MetaSystems Probes

急性髓系白血病 FISH 指南

2017年《世界卫生组织造血和淋巴组织肿瘤分类》定义了6种急性髓系白血病（AML）类别，“AML伴重现性遗传异常”，“AML伴骨髓异常增生相关改变”，“治疗相关的髓系肿瘤”，“非特殊类型AML”，“髓系肉瘤”，和“唐氏综合征相关性骨髓增生”。

AML伴重现性遗传异常

世界卫生组织的“AML伴重现性遗传异常”分类确认了八种平衡易位和倒位。通常，AML的诊断需要 $\geq 20\%$ 的细胞计数，而t(8;21)(q22;q22.1)、inv(16)(p13.1q22)、t(16;16)(p13.1;q22)或t(15;17)(q24.1;q21.2)的出现可使AML的诊断不考虑细胞计数。易位和倒位常常导致相关基因之间的框内融合，可以被合适的DNA FISH探针检测到。如果需要快速的结果，以下情况下建议使用FISH：有染色体亚微观的重组，通过显带分析的结果不清楚和有怀疑，染色体显带分析失败；需要确认或排除存在疑问的具有预后意义的染色体重组。

异常基因	MetaSystems FISH 探针
t(8;21)(q22;q22.1), RUNX1-RUNX1T1	XL t(8;21) plus XL RUNX1
inv(16)(p13.1q22) or t(16;16)(p13.1;q22), CBF β -MYH11	XL CBF β /MYH11 plus XL CBF β
t(15;17)(q24.1;q21.2), PML-RARA	XL t(15;17) DF XL RARA BA
t(9;11)(p21.3;q23.3), KMT2A-MLLT3	XL t(9;11) MLLT3/KMT2A DF XL KMT2A BA
t(6;9)(p23;q34.1), DEK-NUP214	XL t(6;9) DEK/NUP214
inv(3)(q21.3q26.2) or t(3;3)(q21.3;q26.2), GATA2, MECOM	XL t(3;3) GATA2/MECOM DF XL MECOM 3q26
t(1;22)(p13.3;q13.1), RBM15-MKL1	-
t(9;22)(q34.1;q11.2), BCR-ABL1	XL BCR/ABL1 plus XL BCR/ABL1/ASS

FISH GUIDE

AML患者的分子景观提供了重要的预后和治疗相关信息。AML患者的无事件和总体生存率在很大程度上是特定遗传病变的结果。目前的风险分层策略在决策过程中结合了细胞遗传学、FISH和关键突变分析。两项被广泛接受的分层方案分别是2017年欧洲白血病网络（ELN）的推荐方案和一项基于对英国年轻的AML患者连续治疗试验分析的研究。以某些结构重排和基因突变的存在、缺失或组合将患者划分为三种预后风险组中的一种，**良好、中等或不良**。

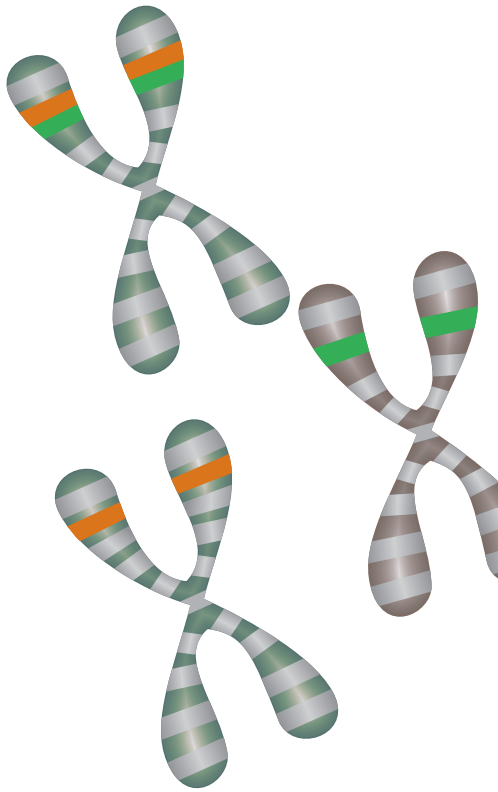
AML “良好” 风险类别		
ELN危险分层 ¹	年轻人的独立预后风险分层 ²	MetaSystems FISH 探针
t(8;21)(q22;q22.1); RUNX1-RUNX1T1	t(8;21)(q22;q22)/RUNX1-RUNX1T1	XL t(8;21) plus XL RUNX1
inv(16)(p13.1q22) 或 t(16;16)(p13.1;q22); CBFB-MYH11	inv(16)(p13q22)/t(16;16)(p13;q22)/ CBFB-MYH11	XL CBFB/MYH11 plus XL CBFB
伴FLT3-ITD或不伴FLT3-ITD的野生型 NPM1 ^低 (<0.5)	NPM1突变 (无FLT3-ITD或 DNMT3A突变)	无
双等位基因突变的CEBPA	双等位基因突变的CEBPA	无
-	t(15;17)(q22;q21)/PML-RARA	XL t(15;17) DF XL RARA BA
AML “中等” 风险类别		
ELN危险分层 ¹	年轻人的独立预后风险分层 ²	MetaSystems FISH 探针
突变的NPM1和FLT3-ITD ^高 (≥0.5)	-	无
伴FLT3-ITD或不伴FLT3-ITD的野生型 NPM1 ^低 (<0.5) ³	-	无
t(9;11)(p21.3;q23.3); MLLT3-KMT2A ⁴	-	XL t(9;11) MLLT3/KMT2A DF XL KMT2A BA
未归类为良好或不良的细胞遗传异常	未归类为良好或不良的细胞遗传/分子 遗传异常	无

FISH GUIDE

AML “不良” 风险类别	年轻人的独立预后风险分层 ² 在缺乏良好风险情况下的细胞遗传/分子遗传异常。	MetaSystems FISH 探针
ELN危险分层 ¹		
t(6;9)(p23;q34.1); DEK-NUP214	t(6;9)(p23;q34)/DEK-NUP214	XL t(6;9) DEK/NUP214
t(v;11q23.3); 重组的KMT2A	t(11q23) [排除 t(9;11)(p21-22;q23) 和 t(11;19)(q23;p13)]	XL KMT2A BA, XL t(9;11) MLLT3/KMT2A DF, XL t(11;19) KMT2A/ELL DF *, XL t(11;19) KMT2A/MLLT1 DF
t(9;22)(q34.1;q11.2); BCR-ABL1	t(9;22)(q34;q11)/BCR-ABL	XL BCR/ABL1 plus, XL BCR/ABL1/ASS
inv(3)(q21.3q26.2) 或 t(3;3)(q21.3;q26.2); GATA2,MECOM(EVI1)	inv(3)(q21q26)/t(3;3)(q21;q26)/GATA2/EVI1	XL MECOM 3q26 XL t(3;3) GATA2/MECOM DF
-5 或 del(5q)	add(5q)/del(5q), -5	XL 5q31/5q33, XL 5q31/5q33/5p15, XL Del(5)(q31), XL Del(5)(q33)
-7	add(7q)/del(7q), -7	XL 7q22/7q36, XL del(7)(q22q31)
-17/abn(17p)	-17/abn(17p)	XL TP53/17cen, XL TP53/NF1
复杂的核型, 在没有1个世卫组织指定的重现性易位或倒位的情况下, 三个或三个以上不相关的染色体异常。 ⁵	复杂核型 (≥4 不相关异常)	24Xyte (人类多色 FISH)
单染色体核型 ⁶	-	无
野生型 NPM1和 FLT3-ITD ^{high} (≥0.5)	FLT3-ITD	无
突变的 RUNX1 ⁷ , ASXL1 ⁷ , TP53 ⁸	突变的 RUNX1, ASXL1, DNMT3A, TP53 和 MLL-PTD	无
-	abn(3q) [排除 t(3;5)(q21~25;q31~35)/NPM1-MLF1]	无
-	t(5;11)(q35;p15.5)/ NUP98-NSD1	XL t(5;11) NSD1/NUP98 DF *, XL NUP98

1. Döhner et al, 2017; 2. Grimwade et al, 2016; 3. 没有不良风险基因损伤; 4. t(9;11)(p21.3;q23.3)的出现优先于罕见和并发的不良风险基因突变; 5. t(8;21), inv(16) 或 t(16;16), t(9;11), t(v;11)(v;q23.3), t(6;9), inv(3) 或 t(3;3); AML 伴 BCR-ABL1; 6. 由至少1个额外的染色体单体或结构染色体异常 (不包括核心结合因子AML) 与1个单个染色体单体的存在 (不包括X或Y的丢失) 一起来定义; 7. 如果这些标志与良好风险的AML亚型同时发生, 则不应将其用作不良预后的标志; 8. TP53突变与AML具有明显的相关性, 而且具有复杂的和单染色体核型。

*突出显示的探针目前尚未有供应, 但很快就会有供应。



订货信息

产品	包装规格	订货号
XL MECOM 3q26	100µl	D-5059-100-0G
XL t(3;3) GATA2/MECOM DF	100µl	D-5124-100-0G
XL Del(5)(q31)	100µl	D-5085-100-0G
XL Del(5)(q33)	100µl	D-5091-100-0G
XL 5q31/5q33	100 µl	D-5042-100-0G
XL 5q31/5q33/5p15	100µl	D-5081-100-TC
XL t(5;11) NSD1/NUP98 DF	100µl	D-5141-100-0G*
XL t(6;9) DEK/NUP214	100µl	D-5097-100-0G
XL 7q22/7q36	100µl	D-5043-100-TC
XL del(7)(q22q31)	100µl	D-5068-100-TC
XL t(8;21) plus	100µl	D-5114-100-0G
XL BCR/ABL1 plus	100µl	D-5052-100-0G
XL BCR/ABL1/ASS	100µl	D-5082-100-TC
XL t(9;11) MLLT3/KMT2A DF	100µl	D-5133-100-0G
XL NUP98	100µl	D-5077-100-0G
XL KMT2A BA	100µl	D-5090-100-0G
XL t(11;19) KMT2A/ELL DF	100µl	D-5135-100-0G*
XL t(11;19) KMT2A/MLLT1 DF	100µl	D-5136-100-0G
XL t(15;17) DF	100µl	D-5086-100-0G
XL CFBF	100µl	D-5092-100-0G
XL CFBF/MYH11 plus	100µl	D-5126-100-0G
XL RARA BA	100µl	D-5087-100-0G
XL TP53/17cen	100µl	D-5103-100-0G
XL TP53/NF1	100µl	D-5089-100-0G
XL RUNX1	100µl	D-5096-100-0G
24XCyte (mFISH)	120µl	D-0125-120-DI*

突出显示的探针目前尚未有供应，但很快就会有供应。 这个试剂盒也以60µl和600 µl规格供应。

说明

根据欧盟体外诊断医疗设备指导98/79/EC，除非产品描述中另有说明，所有的Metasystems人类FISH 探针都被归类为IVD产品，并有CE标记。所有的MetaSystems探针产品仅在预定的使用范围内使用！FISH分析被用作其他诊断调查的辅助检测，而不作为诊断或治疗决策的唯一依据。其中有些产品不一定在所有市场都有供应。

文献

- Grimwade et al (2016) Blood 127:29-41
- Döhner et al (2017) Blood 129:424-447
- Swerdlow et al (2017) WHO Classification of Tumours of Haematopoietic and Lymphoid Tissues (Revised 4th edition)
- Rack et al (2019) Leukemia 33:1851-1867

FISH GUIDE

MetaSystems Probes

XCyting DNA FISH Probes

中国，泰州

MetaSystems China Co., Ltd.

美达思医疗科技泰州有限公司；
中国江苏泰州市，中国医药城口泰路东侧、
新阳路北侧G26幢10楼026室
邮编：225300
tel +86 183 5118 1023
info@metasystems-china.com

中国，香港

MetaSystems Asia Co., Ltd.

香港新界白石角
香港科学园科技大道西12号608室
tel +852 2587 8333
info@metasystems-asia.com

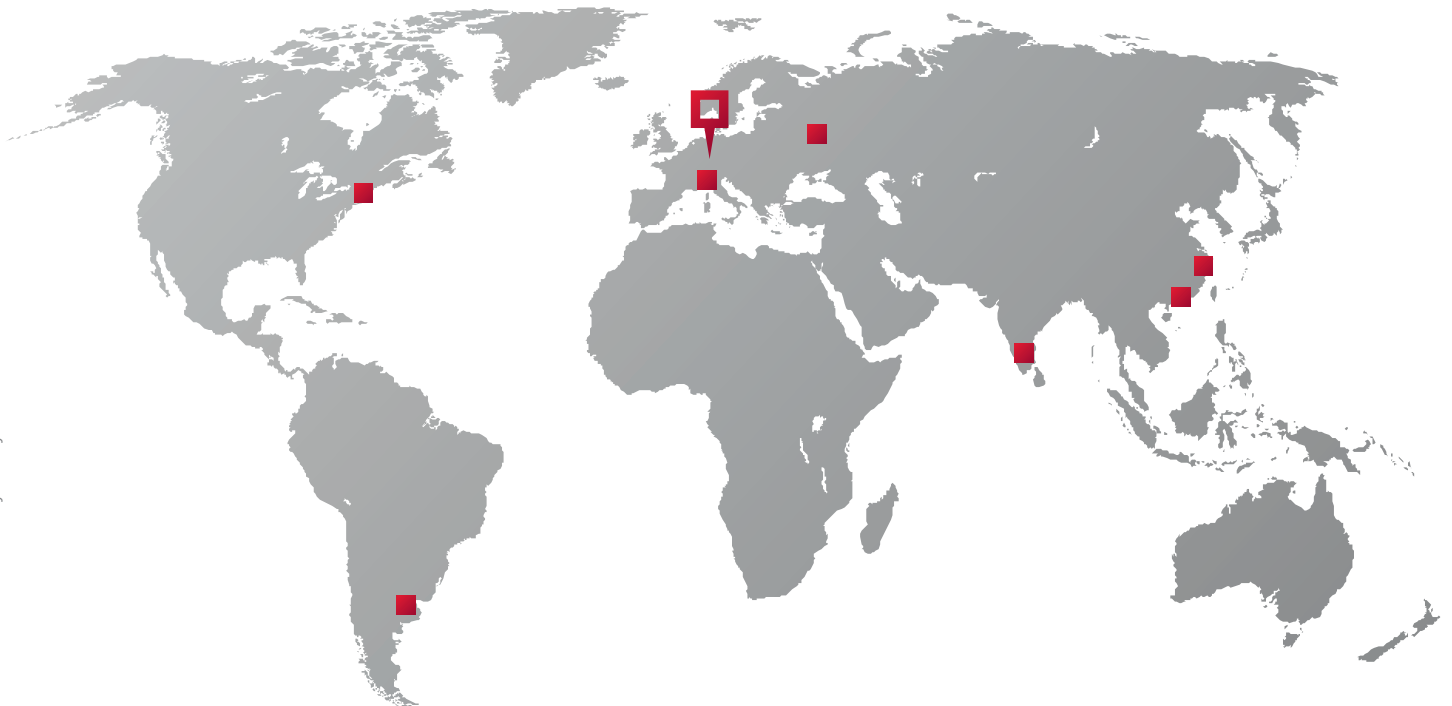
德国总部

MetaSystems Probes GmbH

德国，阿尔特鲁舍姆 (Altlußheim)
info@metasystems-probes.com

需要更多了解有关MetaSystems的办事处
和经销商信息，请访问：

www.metasystems.cn



CONTACT



info@metasystems-asia.com
www.metasystems.cn

