

XL t(8;9) PCM1/JAK2

DF

易位/
双融合探针

订货号:

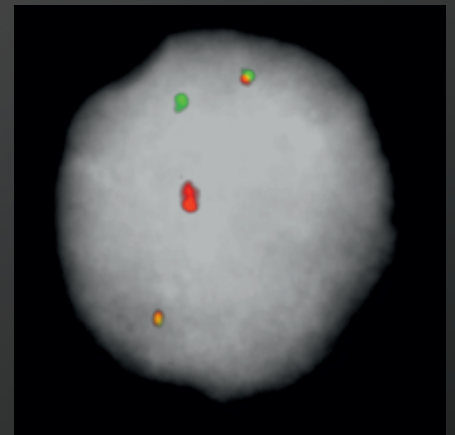
D-5120-100-OG

描述

XL t(8;9) PCM1/JAK2 DF 是双融合探针。橙色标记的探针在8p22 (PCM1)上跨过断点。绿色标记的探针在9p24 (JAK2)上跨过断点。

临床细节

受体酪氨酸激酶以及酪氨酸激酶 (JAKs) 在细胞因子和生长因子的信号传递中具有多种功能。此外, 结构性增强的JAK磷酸化水平在慢性炎症过程和癌症发展中起着关键的作用。在一些骨髓增生性肿瘤(MPN)或骨髓增生异常综合征(MDS)患者中已经检测到了涉及JAK2导致激酶结构性激活的染色体重组。虽然仅在少数患者中有报道分别由t(9;12)(p24;p13)和t(9;22)(p24;q11)型易位导致的ETV6-JAK2和BCR-JAK2融合基因, 然而中心粒周围物质1(PCM1)-JAK2是代表了最常见的JAK2融合基因。产生上述融合的起因易位是t(8;9)(p22;p24.1)。现在已经确定了多个断点。2017年, 世界卫生组织通过添加一个临时实体PCM1-JAK2, 更新了“伴有嗜酸性粒细胞增多和基因重组的髓样/淋巴样肿瘤”类别。这一类中提到的所有肿瘤都与PDGFRA、PDGFRB、FGFR1或JAK2这四种酪氨酸激酶的重组或突变(很少)分别有关。由于PCM1-JAK2融合与不良预后相关, 虽然有首次使用JAK2抑制剂鲁索利替尼(Ruxolitinib)治疗PCM1 JAK2阳性慢性嗜酸性白血病患者的小型研究(有待确定)显示出了短期缓解的希望, 但只有同种异体造血干细胞移植被认为是相当成功的。



XL t(8;9) PCM1/JAK2 DF与骨髓细胞杂交, 可见一个异常细胞。一个易位 t(8;9) 的出现产生了两个共定位/融合信号(一个绿色和一个橙色信号)的信号模式。

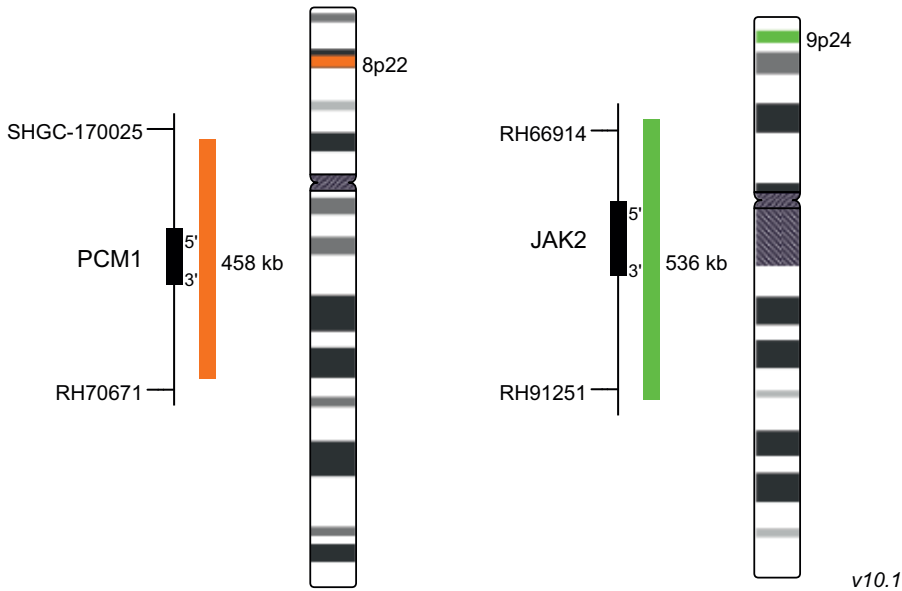
临床应用

- CML/MPN

文献

- Lierman et al (2012) Blood 120:1529-1531
- Rumi et al (2013) J Clin Oncol 31:e269-e271
- Reiter and Gotlib (2017) Blood 129:704-714

FACTSHEET



v10.1

MetaSystems Probes

EUROPE

Germany, Altlussheim

info@metasystems-probes.com

Italy, Milano

info@metasystems-italy.com

AMERICA

USA, Newton

info@metasystems.org

Argentina, Buenos Aires

info@metasystems-latam.com

ASIA & INDIA

China, Hong Kong

info@metasystems-asia.com

China, Taizhou

info@metasystems-china.com

India, Bangalore

info@metasystems-india.com

正常细胞：两个绿色 (2G) 和两个橙色 (2O) 信号。



畸变细胞 (典型结果)：1个绿色 (1G)，1个橙色 (1O)，和由相关位点之间的相互易位引起的2个绿色-橙色共定位/融合信号 (2GO)。



FACTSHEET

