

XL t(4;11) AFF1/KMT2A DF

易位 / 双融合探针

订货号:

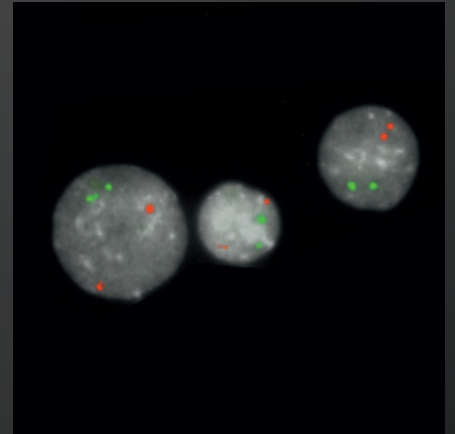
D-5131-100-OG

描述

XL t(4;11) AFF1/KMT2A DF是双融合探针。橙色标记的探针在4q21与AFF1基因区域杂交，绿色标记的探针在11q23与KMT2A基因区域杂交。

临床细节

原为混合细胞系白血病 (MLL) 的KMT2A (赖氨酸甲基转移酶2A) 基因染色体重组与各种血液病有关。大多数患者患有急性髓系白血病 (AML) 或急性淋巴细胞白血病 (ALL)，只有少数患者发展为混合细胞系白血病 (MLL)。几种涉及KMT2A基因的染色体畸变已经被确认。然而，大多数的白血病是由易位导致的KMT2A融合所引起的。超过90个融合到5'-KMT2A部分的KMT2A易位伙伴基因已经被识别。这里所描述的KMT2A 相关白血病中最常见的易位伙伴，按其出现频率顺序是AFF1、MLLT3、MLLT1、MLLT10、ELL 和 AFDN。在急性淋巴细胞白血病病例中，KMT2A和AFF1 (AF4/FMR2家族成员1) 的融合是观察到的KMT2A中最常见的易位。携带KMT2A重组的急性淋巴细胞白血病患者中约有60%具有KMT2A-AFF1融合基因的特征。婴儿患者主要在KMT2A的内含子11上有断点，而成人患者则倾向于在内含子9上有断点。致癌性KMT2A-AFF1融合与DOT1L和SEC的转录复合体有关。AFF1在组蛋白甲基化介导的RNA聚合酶II依赖性转录、延伸和染色质重塑的调控中起了重要的作用。AFF1是DOT1L复合体的几个组成部分的对接平台，这些组成部分包括一个H3K79甲基转移酶DOT1L、MLLT3、MLLT1和MLLT10，它们的基因也是KMT2A的共同易位伙伴。小鼠研究显示，在KMT2A-AFF1以及相互融合的AFF1-KMT2A存在情况下，组蛋白甲基化特征增加并扩展。DOT1L抑制剂是目前正在评估中的，有希望的临床治疗候选药物。



XL t(4;11) AFF1/KMT2A DF 杂交的淋巴细胞。显示三个正常的间期。

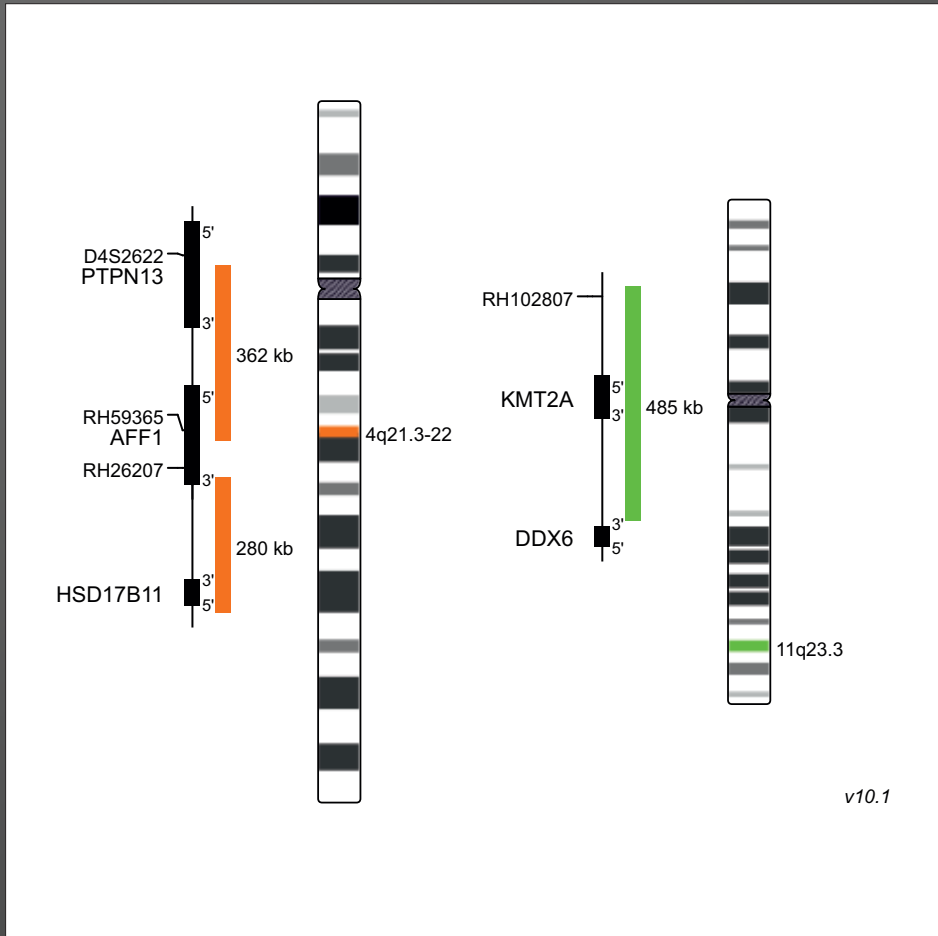
临床应用

- 急性淋巴细胞白血病 (ALL)

文献

- De Braekeleer et al (2011) Mol Oncol 5: 555-563
- Meyer et al (2013) Leukemia 27:2165-2176
- Burns et al (2018) Hematology (7th ed) Ch 64: Pathobiology of acute lymphoblastic leukemia:1005-1019.e11

FACTSHEET



MetaSystems Probes

MetaSystems China Co. Ltd.

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

MetaSystems Asia Co. Ltd.

Unit 608, No. 12 Science Park West
 Avenue
 Hong Kong Science Park
 Shatin, New Territories, Hong Kong
 tel +852 2587 8333
 info@metasystems-asia.com

MetaSystems Probes GmbH

1. Industriestrasse 7
 68804 Altlußheim
 Germany
 info@metasystems-probes.com

<p>正常细胞: 两个绿色 (2G) 和两个橙色 (2O) 信号。</p>	
<p>畸变细胞 (典型结果): 一个绿色 (1G), 一个橙色 (1O) 和两个由于各自位点相互易位造成的绿色-橙色共定位/融合 (2GO) 信号。</p>	

Document No. PFS-MP-D5131-CN-2020-04-01-W © 2020 by MetaSystems Probes

FACTSHEET



info@metasystems-probes.com
 www.metasystems-probes.com

