

# XL t(6;11) AFDN/KMT2A DF 易位/双融合探针

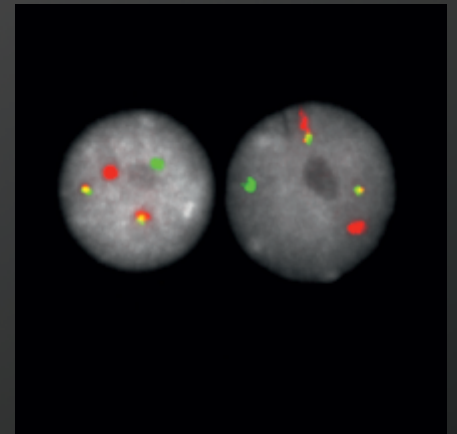
订货号:  
D-5132-100-OG

## 描述

XL t(6;11) AFDN/KMT2A DF是双融合探针。橙色标记的探针跨越在6q27 (AFDN) 上的断点，绿色标记的探针跨越在11q23.3 (KMT2A) 上的断点。

## 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。AFDN (afadin, 丝状肌动蛋白结合蛋白) 基因，原称为MLLT4和AF6，位于6号染色体(6q27)上。KMT2A-AFDN融合是t(6;11)(q27;q23)型易位的结果。导致这种易位的KMT2A基因中最常见的断点位于内含子9中。绝大多数急性淋巴细胞白血病患者AFDN基因外显子1或2中存在断点。有趣的是，T细胞急性淋巴细胞白血病患者中的KMT2A-AFDN和KMT2A-MLLT1融合的比例明显高于其他急性淋巴细胞白血病亚组患者。然而，在KMT2A-AFDN重组患者群少数病例中发现了内含子21和23中不寻常的KMT2A断点。KMT2A-AFDN融合的一个细胞结果是增加和扩展了DOT1L介导的H3K79甲基化特征，这也可以在KMT2A-AFF1、AFF1-KMT2A、KMT2A-MLLT3、KMT2A-MLLT1和KMT2A-MLLT10融合中观察到。因此，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(6;11) AFDN/KMT2A DF 杂交骨髓细胞，显示两个畸变的细胞。典型观察到的易位是明显分离的一个橙色和一个绿色信号，以及两个橙色-绿色共定位/融合信号。

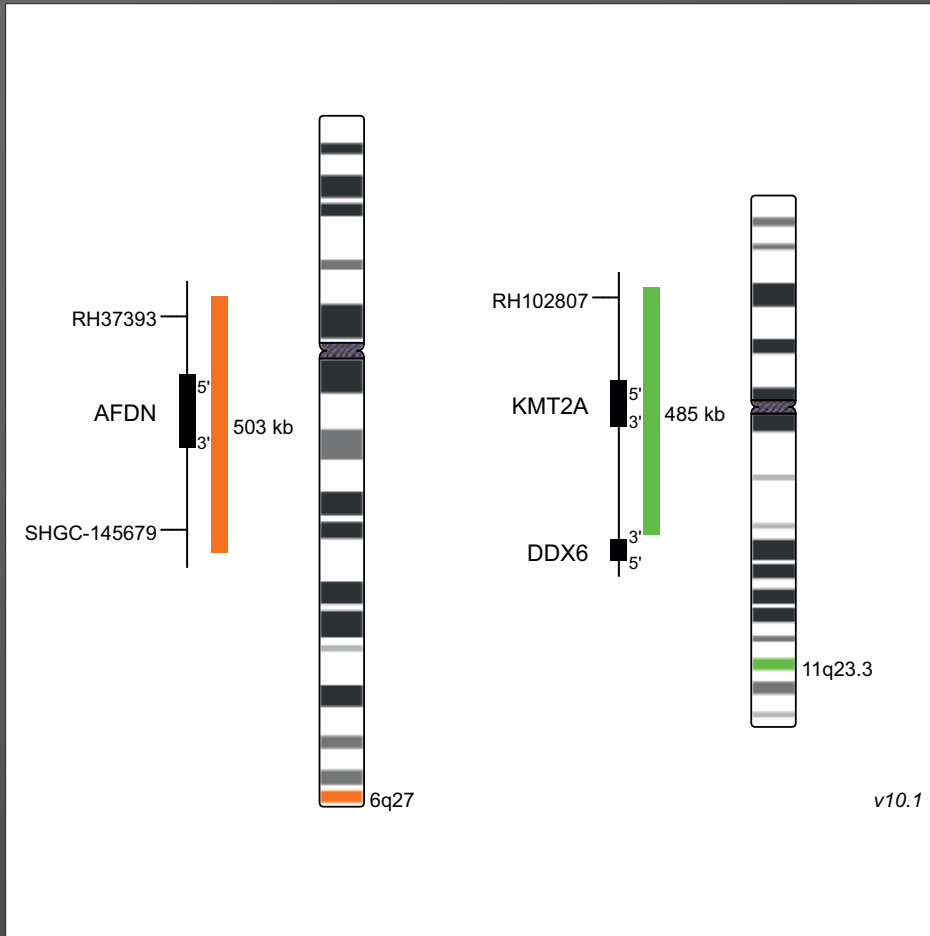
## 临床应用

- 急性淋巴细胞白血病 (ALL)
- 急性髓系白血病 (AML)

## 文献

- De Braekeleer et al (2011) Mol Oncol 5: 555-563
- Meyer et al (2013) Leukemia 27: 2165-2176
- Meyer et al (2017) Leukemia 32:273-284

# 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-D5132-CN-2020-04-01-W © 2020 by MetaSystems Probes

# FACTSHEET



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

