

# XL t(11;19) KMT2A/ELL DF 易位/双融合探针

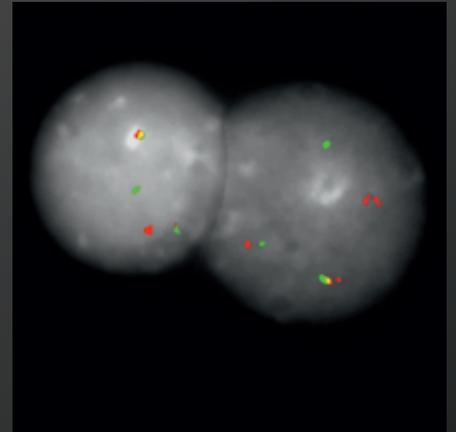
订货号:  
D-5135-100-OG

## 描述

XL t(11;19) KMT2A/ELL DF 是一个双融合探针。橙色标记的探针位于带19p13.1 (ELL) 上, 绿色标记的探针跨越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。KMT2A与ELL (RNA聚合酶延伸因子II) 之间的融合是由t(11;19)(q23;p13.1)型的易位引起的, 属于AML中最常见的KMT2A融合基因。携带KMT2A重组的AML患者中约有11%具有KMT2A-ELL融合基因的特征。导致KMT2A-ELL融合的KMT2A基因中断点, 在小于1岁的患者中发现在内含子9中, 在大于1岁的患者中发现在内含子11中。这种断点分布在所有KMT2A融合中是独特的。与具有上游断点的患者相比, 在KMT2A内含子11中有断点的患者预后更差。ELL是超级延伸复合物 (SEC) 的一个组成部分。嵌合的KMT2A-ELL融合蛋白具有募集SEC的能力, 导致异常的基因表达。



XL t(11;19) KMT2A/ELL DF 杂交骨髓细胞, 显示两个畸变细胞。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。

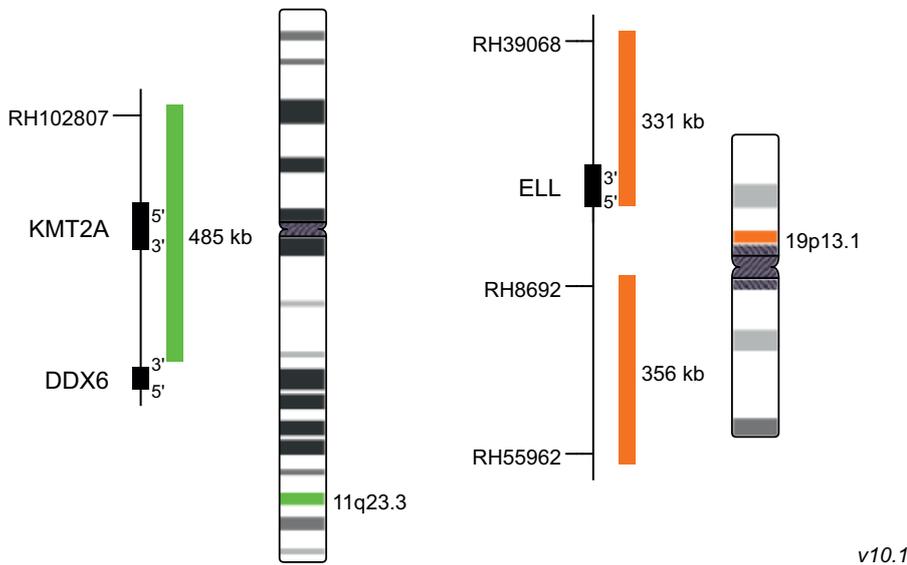
## 临床应用

- 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 (2017) Leukemia 32: 273-284
- Chan and Chen (2019) Front Cell Dev:doi:10.3389/fcell.2019.00081

# 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, 中国医药城港口泰路东侧、  
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

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): 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。



注: 在有KMT2A和MLL1融合的t(11;19)(q23.3;p13.3)情况下, 由于ELL和MLL1极为贴近, 在中期铺片上, 会出现一个橙色和一个绿色信号的融合。

# FACTSHEET

