

# XL t(5;11) NSD1/NUP98 DF 易位/双融合探针

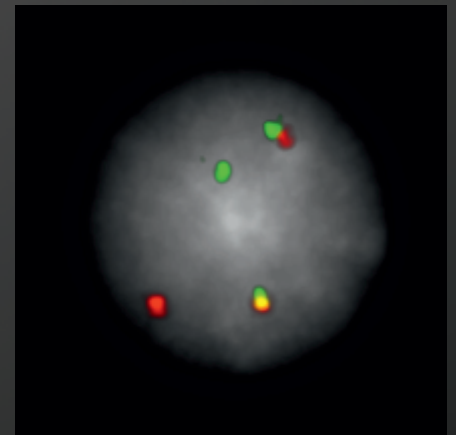
订货号:  
D-5141-100-OG

## 描述

XL t(5;11) NSD1/NUP98 DF由一个与位于5q35.2-35.3处NSD1基因区域杂交的绿色标记探针和一个与位于11p15.4处NUP98区域杂交的橙色标记探针组成。

## 临床细节

急性髓系白血病 (AML) 是一种罕见的异质性疾病,其预后差异很大,取决于如染色体异常等多种因素。常规细胞遗传学可在约50%的AML患者中检测到结构和数量上的细胞遗传学异常。然而,来自隐性易位、染色体物质丢失或某些融合基因的产物,如t(5;11)(q35;p15) NUP98::NSD1,只能通过FISH或分子遗传方法如RT-PCR技术来进行可靠检测。位于11p15.4的NUP98 (核孔蛋白98) 编码核孔复合体中的一种蛋白质。到目前为止,在各种白血病中已经确认了超过30种不同的NUP98融合伙伴基因。白血病的发生似乎是由染色质结构和基因表达的改变介导的。位于5q35.3的NSD1 (核受体结合SET域蛋白1) 被证明是儿童AML中最常见的NUP98融合伙伴基因。NSD1被认为是一种转录共激活因子,同时也是一种共阻遏物。由包括苯丙氨酸-甘氨酸 (FG) 重复序列的NUP98的N端部分和NSD1的C端部分间融合产生的嵌合蛋白在体内诱导AML,并增强HOXA和HOXB的表达。NUP98::NSD1 易位在AML中的发生频率较低,且与年龄相关,年轻者的易位频率高于成人。无论是儿童还是成人NUP98::NSD1阳性AML患者,预后均差,并常与原发化疗耐药有关联。在NUP98::NSD1阳性病例中,有报道一个与FLT3 -ITD (内部串联重复) 的关联以及/或WT1突变,支持了AML发病机制的多步骤假说。



XL t(5;11) NSD1/NUP98 DF与骨髓细胞杂交,显示1个畸变细胞。发生了t(5;11)易位,产生一个由一个绿色信号和一个橙色信号的两个共定位/融合信号模式。

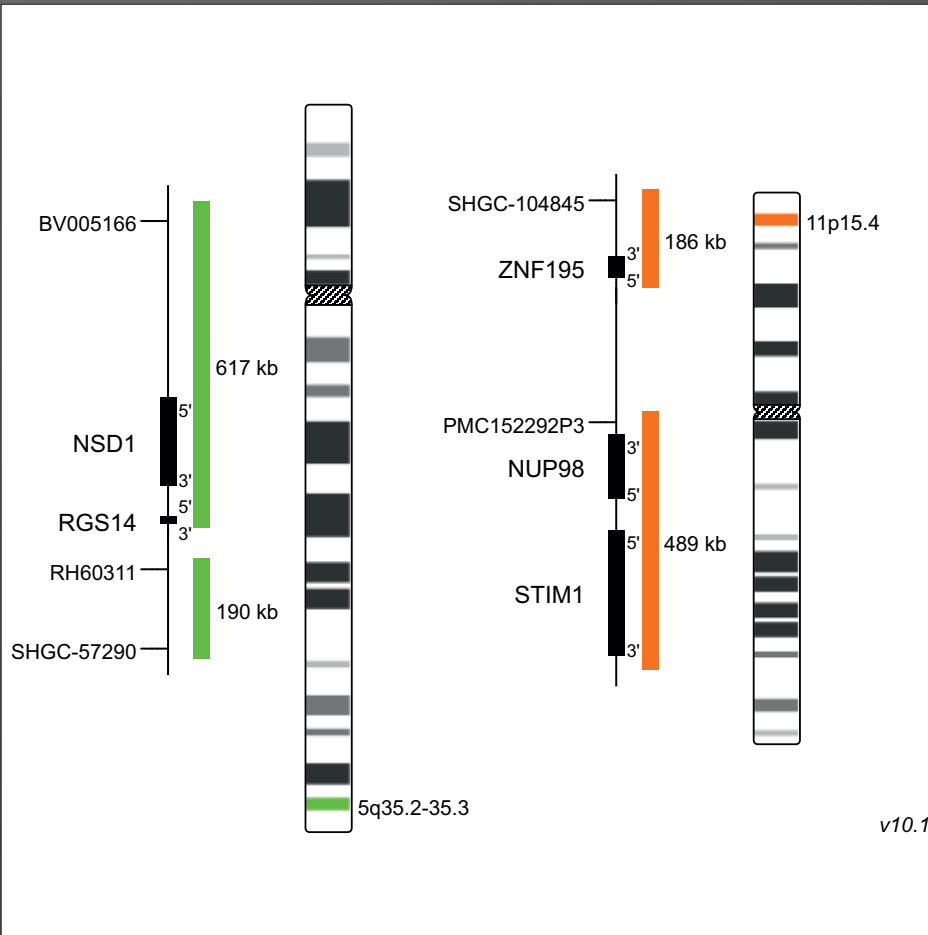
## 临床应用

- 急性髓系白血病 (AML)

## Literature

- Jaju et al (2001) Blood 98:1264-1267
- Wang et al (2007) Nat Cell Biol 9:804-812
- Hollink et al (2011) Blood 118:3645-3656
- Fasan et al Leukemia (2013) 27:245-248
- Struski et al (2017) Leukemia 31:565-572

# FACTSHEET



### MetaSystems China Co. Ltd.

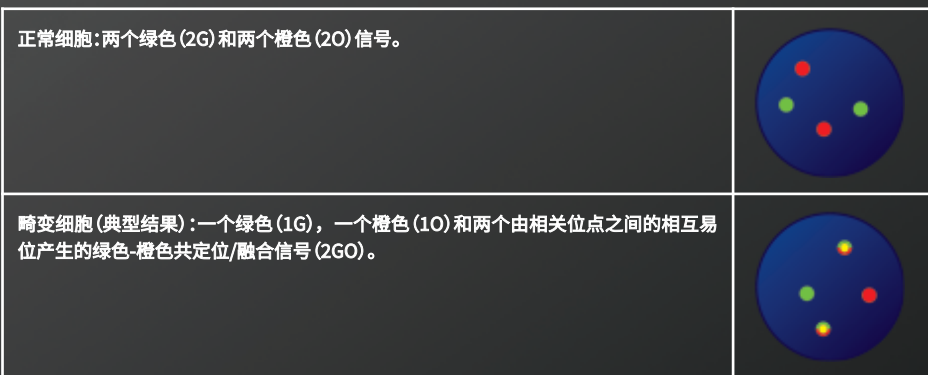
美达思医疗科技泰州有限公司  
 中国江苏泰州市, 中国医药城口泰路东侧、新  
 阳路北侧G26幢10楼026室  
 邮编: 225300  
 电话: +86 183 5118 1023  
 info@metasystems-china.com  
 www.metasystems-probes.com/cn/

### 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 Altlusheim  
 Germany  
 info@metasystems-probes.com



Document No.: PFS-D5141-CN-2022-11-01-W © 2022 by MetaSystems Probes

# FACTSHEET



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

