

# XL P2RY8 del

缺失探针

订货号:  
D-5150-100-OG

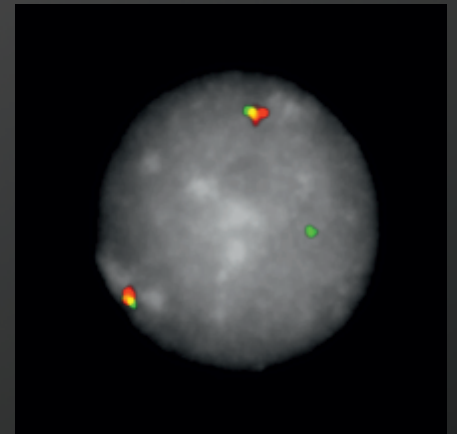
## 描述

XL P2RY8 del 分别检测X和Y染色体短臂的Xp22.33 和Yp11.32 处的缺失。橙色标记的探针跨越P2RY8 并向远端延伸，绿色标记的探针覆盖P2RY8 的5'端并向近端延伸。

## 临床细节

急性淋巴细胞白血病 (ALL) 是儿童最常见的恶性肿瘤 (患病率约为1:1500)。患有唐氏综合症的儿童发展成急性白血病的风险增加了10-20倍。B细胞依赖性的BCR-ABL1样ALL, 也被称为费城染色体 (Ph) 样ALL, 是一个基因表达谱与Ph阳性 (Ph+) ALL的基因表达谱有显著重叠的高危亚群, 但没有BCR-ABL1融合。2017年, 世界卫生组织确认了 BCR-ABL1样ALL 的新实体。染色体重排导致的细胞因子受体样因子2 (CRLF2)过表达可在高达50%的BCR-ABL1样的ALL病例中发现。CRLF2基因位于X和Y染色体的拟常染色体区1 (PAR1)。CRLF2重排导致蛋白质水平升高, 从而启动显著增强的JAK/STAT信号发送, 因此, 不平衡的JAK和随后的STAT5激活会导致显著增强的B细胞的活化和增殖。导致CRLF2组成性过表达的遗传机制之一是CRLF2与另一个PAR1基因, 嘌呤能受体P2RY8 (P2RY8)的基因融合。由此产生的P2RY8-CRLF2融合是在P2RY8启动子的控制下, 在淋巴细胞中有很强的转录。

XL P2RY8 del可用于检测P2RY8-CRLF2融合基因的存在。



XL P2RY8 del杂交骨髓细胞。显示具有性腺染色体XXY染色体群的病人的一个畸变细胞。两个橙绿色融合信号代表两个未受影响的CRLF2-P2CRLF2-P2RY8位点。CRLF2和P2RY8之间的缺失由单独的绿色信号确定。这个信号模式为P2RY8-CRLF2基因融合的存在提供了强有力的证据。

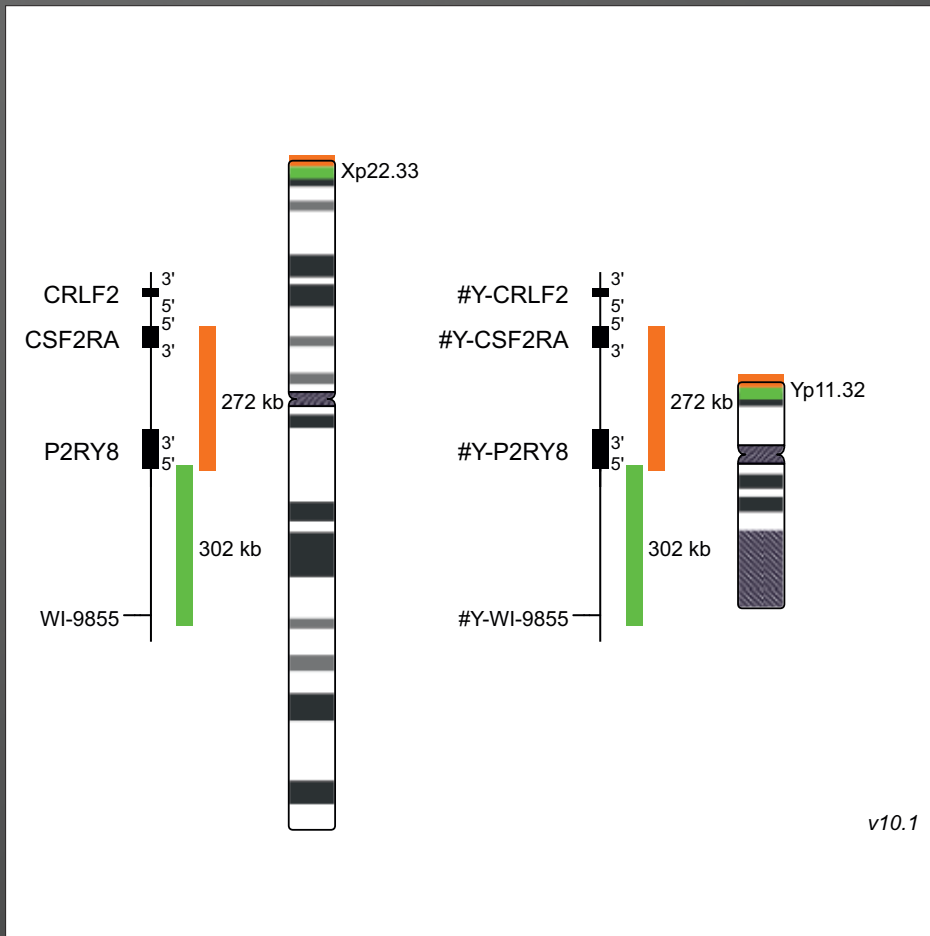
## 临床应用

- ALL

## 文献

- Mullighan et al (2009) Nat Genet 41:1243-1246
- Russell et al (2017) Genes Chromosomes Cancer 56:363-372
- Tasian et al (2017) Blood 130:2064-2072

# FACTSHEET



**EUROPE**

**Germany, Altlusheim**  
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

<p>正常细胞：两个绿色-橙色共定位/融合信号 (2GO)。</p>	
<p>畸变细胞 (典型结果)：一个绿色-橙色共定位/融合信号 (1GO) 和一个绿色 (1G) 信号，是由于丢失一个橙色信号造成。</p>	

# FACTSHEET

