

## **Hintergrundinformationen**

Der Nachweis von bestimmten genetischen Veränderungen ist ein diagnostisches, prognostisches oder therapie-entscheidendes Kriterium bei den meisten hämatologischen Erkrankungen. Zytogenetische Untersuchungstechniken sind bei der Diagnostik und Prognostik hämatologischer Erkrankungen auch laut den 2022 revidierten WHO-Richtlinien fest etabliert. Viele zytogenetische Aberrationen haben entweder entitätsdefinierenden Charakter oder dienen als wichtiger Leitbefund.

## **Präanalytik**

Für Chromosomenanalysen wird heparinisierendes auf Raumtemperatur gelagertes Material benötigt; bevorzugt wird heparinisierendes Knochenmark (5-10 ml; Heparin: 500.I.E./ml), bei Ausschwemmung der malignen Zellen bzw. punctio sicca zusätzlich auch heparinisierendes peripheres Blut.

Für FISH-Analysen kann auch mit EDTA oder Citrat versetztes Material (Knochenmark oder peripheres Blut) verwendet werden. Des Weiteren besteht die Möglichkeit FISH-Analysen beim Multiplem Myelom an ungefärbten nicht fixierten Ausstrichen durchzuführen, falls eine magnetaktivierte Zellsortierung (MACS) von CD138+ Plasmazellen aufgrund der Zellzahl nicht möglich ist.

Je nach Untersuchungsauftrag werden unterschiedliche Volumina benötigt. Im Idealfall sollte ein Röhrchen (mind. 7 ml) gesondert nur für zytogenetische Analysen vorhanden sein; bei zusätzlichen molekulargenetischen Analysen dementsprechend weitere Probenmaterialien (siehe Ärztliche Fachinformation Molekulargenetisches Angebot bei Hämatologischen Erkrankungen).

## **Methoden**

Generell wird sowohl eine Analyse des gesamten Chromosomensatzes (20-30 Karyogramme) und eine entitätsspezifische Untersuchung einzelner Loci (in Form von Panels) per Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH), welche in der Regel an Interphasen erfolgt, durchgeführt. Je nach Fragestellung kann eine FISH-Analyse auch an Metaphasen (mithilfe von Paint-Sonden oder als 24-Farben-FISH) zur Aufklärung komplexerer Veränderungen erfolgen.

Der Karyotyp kann umfassend Auskunft über strukturelle und numerische Anomalien geben, ist aber wenig sensitiv und hat eine Untersuchungsdauer von in der Regel 3-7 Tagen.

Die FISH-Analyse liefert hingegen nur Informationen zu den untersuchten Chromosomenloci, ist in der Regel aber etwas sensitiver als die Chromosomenanalyse und kann innerhalb 1-2 Tagen erfolgen; bei dringlichen Abklärungen (z.B. Schnelltest BCR::ABL1 bzw. PML::RARA) innerhalb 24h.

Die klinisch relevanten Zielaberrationen die mit einer FISH-Analyse untersucht werden und laut WHO bzw. nach dem neuesten Stand wissenschaftlicher Erkenntnisse diagnostisch, prognostisch oder therapeutisch relevant sind, entnehmen sie bitte dem mitgeltenden Dokument AUFZ TCyto FISH-Panels.

## **Kontakt**

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Peter-Mayr-Str. 1, 6020 Innsbruck

Tel. 0512-9003-70531; Fax 0512-9003-73510; DAME-Kennung: MEHUMGEN

E-mail: [humgendiag@i-med.ac.at](mailto:humgendiag@i-med.ac.at)

Webseite: <https://www.i-med.ac.at/tumorgenetik-1/>

Ansprechpartnerin/Bereichsleitung: Emina Jukic, PhD

Direktor: Prof. DDr. med. Johannes Zschocke;