

SS18 -TRANSLOKATION

WISSENSCHAFTLICHER HINTERGRUND

Das *SS18*-Gen liegt auf Chromosom 18 und kodiert für das im Nukleoplasma- und Cytosol-befindlichen SSXT-Protein. Es ist Teil des Chromatin Remodeling SWI/SNF (switch/sucrose-non-fermentable)-Komplex, welcher mittels ATP die Histone-DNA-Wechselwirkungen destabilisieren kann. Damit spielt der SWI/SNF-Komplex eine wichtige Rolle bei grundlegenden Funktionen wie DNA-Reparatur, Apoptose, Zellzyklus und Differenzierung sowie bei der Stressantwort.

INDIKATION

Bei der *SS18*-FISH-Analyse wird untersucht, ob eine bestimmte chromosomale Veränderung, eine so genannte Translokation (z. B. zwischen Chromosom-18 und dem X-Chromosom) vorliegt. Solche Translokation führen zur Fusion von Genen, hier von *SS18* mit z.B. den Genen *SSX1* oder *SSX2*, deren Alterationen eng mit dem Synovialsarkom verknüpft sind.

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

Die Analyse erfolgt an Tumormaterial, das im Rahmen der pathologischen Diagnostik sowieso verfügbar ist, sogenanntes Paraffinmaterial.

NACHWEISMETHODE

Bei der *SS18*-FISH-Analyse wird eine Fusion des *SS18*-Gens mittels spezifischer FISH-Sonde direkt auf einem Schnittpräparat des Tumors nachgewiesen. Das Analyseergebnis liegt üblicherweise wenige Tage nach Probeneingang vor und wird dem behandelnden Arzt übermittelt.

LITERATUR

Yoshida A et al. (2022): *Modern Pathology*. 35:228-239. Identification of novel *SSX1* fusions in synovial sarcoma.

Antonescu CR et al. (2020): *Genes Chrom Cancer*. 59:620-626. Undifferentiated round cell sarcomas with novel *SS18-POU5F1* fusions.

Cironi L et al. (2016): *Sci. Rep.* 22113. The fusion protein *SS18-SSX1* employs core Wnt pathway transcription factors to induce a partial Wnt signature in synovial sarcoma.

Sandberg AA and Bridge JA (2003): *Cancer Genet Cytogenet*. 145:1-30. Updates on the cytogenetics and molecular genetics of bone and soft tissue tumors: osteosarcoma and related tumors.