

T(14;18)-TRANSLOKATION BEIM FOLLIKULÄREM LYMPHOM

WISSENSCHAFTLICHER HINTERGRUND

Das folliculäre Lymphom ist das häufigste, indolente Non-Hodgkin Lymphom (NHL), wobei das mittlere Erkrankungsalter zwischen 60 und 65 Jahren liegt. In ca. 90% der Fälle ist eine balancierte Translokation zwischen dem Immunoglobulin-Schwereketten-Gen auf Chromosom 14 und dem BCL2-Gen auf Chromosom 18 nachweisbar. Die entsprechende Translokation $t(14;18)(q32;q21)$ führt zur Überexpression des intakten BCL-2 Proteins und damit zur Hemmung der Apoptose.

INDIKATION

Das Follikuläre Lymphom macht etwa 20% der lymphoiden Neoplasien aus. Es wird entsprechend seinem Blastenanteil und Wachstumsmuster (follikulär versus diffus) in drei Grade eingeteilt. Ein Grad 3 Follikuläres Lymphom entspricht dabei einem hochmalignen NHL. Der Krankheitsverlauf ist abhängig vom Stadium der Erkrankung. Follikuläre Lymphome sind genetisch durch die Translokation $t(14;18)$ mit BCL2-IGH-Fusion charakterisiert. Der Nachweis ist zytogenetisch mittels FISH-Analyse und im überwiegenden Teil der Fälle auch molekulargenetisch mittels PCR möglich.

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

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

NACHWEISMETHODE

Bei der FISH-Analyse wird eine Translokation, die das *BCL2*-Gen betrifft, mittels spezifischer FISH-Sonde direkt auf einem Schnittpräparat des Tumors nachgewiesen. Beim Nachweis durch PCR-Amplifikation wird einer der beiden häufigsten Translokationsorte (*mbr* = major breakpoint region, ca. 60% aller Fälle) nachgewiesen. Die entsprechenden Bereiche werden in zwei getrennten nested PCR-Reaktionen amplifiziert. Das Analyseergebnis liegt üblicherweise wenige Tage nach Probeneingang vor und wird dem behandelnden Arzt übermittelt.

LITERATUR

Huet S et al. (2018): Nature Rev. Cancer. 18:224-239. From genetics to the clinic: a translational perspective on follicular lymphoma.

Weiss LM et al. (1987): New Engl. J. Medicine. 317:1185-1189: Molecular Analysis of the T(14;18) Chromosomal Translocation in Malignant Lymphomas.

Tsujimoto Y et al. (1984): Science. 226:1097-9. Cloning of the chromosome breakpoint of neoplastic B cells with the $t(14;18)$ chromosome translocation.