Philadelphia-Chromosom

H. Baum

Institut für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie und Blutdepot, Regionale Kliniken Holding RKH GmbH, Ludwigsburg, Deutschland

Synonym(e) Phi-Chromosom, t(9;22)

Englischer Begriff Philadelphia chromosome

Definition Aberrantes Chromosom 22 als Ergebnis der reziproken Translokation t(9;22).

Beschreibung Das Philadelphia-Chromosom ist das Ergebnis der reziproken Translokation zwischen der Region 1 Bande 1 des langen Arms des Chromosoms 22 (22q11) und der Region

3 Bande 4 des langen Arms des Chromosoms 9 (9q34). Dabei fusioniert das Protoonkogen c-abl des Chromosoms 9 mit der „breakpoint cluster region“ (bcr) des Chromosoms 22. Dadurch entsteht ein Fusionsgen, das ein Fusionsprotein mit Tyrosinkinaseaktivität kodiert. In Abhängigkeit vom Bruchpunkt im bcr-Gen können 3 aberrante Tyrosinkinasen differenziert werden: Das 210-kDa-Protein (P210^{BCR-ABL}) bei der chronisch myeloischen Leukämie, das 190-kDa-Protein (P190^{BCR-ABL}) bei Patienten mit ALL und selten bei CML-Patienten mit ausgeprägter Monozytose oder sehr selten das 230-kDa-Protein (P230^{BCR-ABL}) bei der chronischen Neutrophilenleukämie.

Literatur

Deininger MWN, Goldman JM, Melo JV (2000) The molecular biology of chronic myeloid leukemia. Blood 96:3343–3356