

B

Break-apart-Sonde



J. Arnemann
Abteilung Molekulargenetik, Labor Dr. Wisplinghoff, Köln,
Deutschland

Synonym(e) Hybridisierungssonde

Englischer Begriff break-apart probe

Definition Break-apart-Sonden sind spezifische Hybridisierungssonden in der FiSH-Diagnostik zur Detektion von definierten chromosomalen Bruchereignissen.

Beschreibung Break-apart-Sonden sind ein Sonderfall der Hybridisierungssonden für eine Fluoreszenz-in-Situ-(FiSH-)Hybridisierung an Gewebe und Chromosomen. Diese Sonden überbrücken meist pathologische Bruchpunkte in der DNA bzw. den Chromosomen. Die Markierung der Sonde mit 2 Fluoreszenzfarbstoffen ermöglicht so, aufgrund der Lage der Signale zueinander, nämlich überlappend im Normalfall und auseinander („apart“) im pathologischen Fall sowohl im Gewebe oder Zellkernen als sog. Interphase-FiSH-Technik oder als klassische FiSH-Technik auf den isolierten Chromosomen eine Diagnose hinsichtlich einer chromosomalen Deletion oder Translokation zu stellen.

Die Break-apart-Sonden bestehen i. d. R. aus 2 DNA-Abschnitten, die zum einen auf dem DNA-Strang nachbarschaftlich nebeneinander liegen und zum anderen mit 2 unterschiedlichen Fluoreszenzfarbstoffen, meist Rot und Grün, markiert sind. Erfolgt eine Hybridisierung dieser Sonde mit einem unauffälligen Gewebe oder Chromosom, so liegen die Signale in der Darstellung des Fluoreszenzmikroskops übereinander und reflektieren ein gelbes bis oranges Fluoreszenzlicht als Mischung aus Rot und Grün. Liegt jedoch ein pathogenes Bruchereignis in der DNA bzw. einem Chromosom vor, so leuchten zusätzlich zum Normalsignal und räumlich getrennt („break apart“) ein rotes und ein grünes Signal als Hinweis auf eine Translokation oder nur ein rotes oder ein grünes Signal als Nachweis einer Deletion.

Beispielhaft seien der Einsatz der ALK/EML4-Break-apart-Sonde beim Lungenkarzinom oder die MYC-Rearrangement-Break-apart-Sonde für den Einsatz bei B-Zell-Malignitäten genannt.

Literatur

Zhong et al (2010) Dual-color, break-apart FISH assay on paraffin-embedded tissues as an adjunct to diagnosis of Xp11 translocation renal cell carcinoma and alveolar soft part sarcoma. *Am J Surg Pathol* 34:757–766