

Anhang

In den folgenden Tabellen 1 bis 43 sind die Daten der konventionellen Zytogenetik (CC), der Comparative Genomic Hybridization (CGH) sowie der Interphase-FISH für die Chromosomen 3 und 7 bei den von uns untersuchten 43 Fanconi Anämie Patienten mit Angabe des jeweiligen Lebensmonats aufgeführt. Zur Angabe des Karyotyps bei der konventionellen Zytogenetik wurde die Nomenklatur des ISCN 1995 angewendet (ISCN, 1995).

Tabelle 1: Patient Nummer 1.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
82	mos 46,XY[2]; 46,XY,-7,+mar[2]; 46,XY,-7,-17,+2mar[2]; 46,XY,-7,+17,-20,9q+[1]; 46,XY,-7,2q+,9q+,t(3;6)(p?;p?)+mar[4]; 46,XY,-7,-16,-17,+3mar[1]; komplexe Umbauten, aber Monosomie 7 [7]	rev ish enh (3)(q26.1qter), dim (6)(q24qter), dim (7), enh (11)(q22qter), enh (17)(q22qter)	KMK: 67,2% qq+q/pp	KMK: 72,7% q/p
85	nach KMT: 46,XY	unauffällig	n.d.	KMA: 0,4% q/p

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmark-ausstrich; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 2: Patient Nummer 2.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
84	mos 46,XY[41] ; 45,XY,-7[59]	rev ish enh(3q24q26) dim(6q22qter) dim(7)	n.d.	n.d.
86	nach KMT: 46,XY	n.d.	KMK: 1% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 3: Patient Nummer 3.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
205	mos 46,XX,dup(1)(q23q43) [15] 46,XX, -19,+der(19),t(3;19)(q24q26) (p13.3) [30] 46,XX,upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [5]	n.d.	n.d.	n.d.
208	mos 46,XX [2] 46,XX,dup(1)(q23q43) [11] 46,XX, -19,+der(19),t(3;19)(q24q26) (p13.3) [30] 46,XX,upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [8]	n.a.	n.d.	n.d.
212	mos 46,XX,dup(1)(q23q43) [3] 46,XX, -19,+der(19),t(3;19)(q24q26) (p13.3) [12] 46,XX,upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [18]	n.d.	n.d.	n.d.
244	mos 46,XX, -19,+der(19),t(3;19)(q24q26) (p13.3) [1] 46,XX,upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [45] 46,XX,del(X)(q24qter),upd der(19),t(3;19)(q24q26)p(13.3) [4]	rev ish enh (3q24q26)	n.d.	n.d.
248	mos 46,XX,upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [33] 46,XX,del(X)(q24qter),uppper (19),t(3;19)(q24q26)p(13.3) [6] 45,XX,-19 [1] 47,XX,upd der(19)t(3;19)(q24q26)(p13.3) [1]	rev ish enh (3q24q26)	n.d.	n.d.
252	mos 46,XX,upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [11] 47,XX,+9,del(X)(q24qter),upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [2] 48,XX,+9,+upd der(19),upd der(19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [1] 46,XX,2q-,6q-,upd der (19),t(3;19)(q24q26)(p13.3) [1]	rev ish enh (3q24q26) dim (19q13.3qter)	KMK: 24,4% qq+q/pp 45,3% qq+qq/pp KMA: 19,5% qq+q/pp 62,3% qq+qq/pp	n.d.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
255	46,XX (nur Blut)	rev ish enh (3q24q26)	PBD: 14,9% qq+q/pp 30,2% qq+qq/pp	n.d.
257	46,XX (nur Blut)	rev ish enh (3q24q26)	PBD: 16,5% qq+q/pp 40,1% qq+qq/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmark-ausstrich; KMK: Knochenmarkkultur; LM: Alter in Lebensmonaten; n.a.: nicht analysierbar; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 4: Patient Nummer 4.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
93	mos 46,XY[26]; 46,XY,-7[2]	n.d.	n.d.	n.d.
108	mos 46,XY[9] ; 45,XY,-7[22]	rev ish dim(7)	n.d.	KMK (WBS-Sonde): 26,5% q/q
109	mos 46,XY[5]; 45,XY,-7[31]	rev ish dim(7)	PBD: failed	n.d.
111	mos 46,XY[1] ; 45,XY,-7[47]	rev ish dim(7)	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; failed: nicht gelungen; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; WBS-Sonde: Williams-Beuren-Sonde; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 5: Patient Nummer 5.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
94	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.
105	46,XY	unauffällig	KMD: 10% qq+q/pp KMD: 5,6% qq+q/pp KMD: 5,8% qq+q/pp	n.d.
111	46,XY	unauffällig	KMD: 1,8% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 6: Patient Nummer 6.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
59	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
71	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
73	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
95	mos 46,XY[10] ; 45,X0[30]	n.d.	KMK: 2,1% qq+q/pp	KMK: 97,4% qq/pp
104	45,X,-Y,der(19)t(3 ;19)(3qter->3q13 ::19q13.4->19pter)	rev ish enh (3)(q13qter)	PBD: 58,3% qq+q/pp PBD: 56,7% qq+q/pp	n.d.
106	nur Blut	rev ish enh (3)(q13qter)	PBD: 80,1% qq+q/pp	PBD: 97,6% qq/pp
108	nur Blut	rev ish enh (3)(q13qter)	n.d.	n.d.
110	45,X,-Y,der(19)t(3 ;19)(3qter->3q13 ::19q13.4->19pter)	rev ish enh (3)(q13qter)	PBD: 73,9% qq+q/pp KMK: 76,4% qq+q/pp KMK: 80% qq+q/pp	PBD: 99,1% qq/pp KMK: 97,4% qq/pp
112	nur Blut	n.d.	PBD : 69,6% qq+q/pp	PBD : 97,4% qq/pp
116	mos 46,XY[16] ; 45,X,-Y,der(19)t(3 ;19)(3qter->3q13 ::19q13.4->19pter)[25]	rev ish enh (3)(q13qter)	n.d.	n.d.
122	nach KMT : 46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 7: Patient Nummer 7.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
189	46,XY	unauffällig	KMD: 3,3% qq+q/pp	KMD: 99% qq/pp
190	nur Blut	n.d.	PBD: 7% qq+q/pp	PBD: 98,7% qq/pp
202	n.d.	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut;

Tabelle 8: Patient Nummer 8.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
31	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
32	mos 46,XY[46]; 45,XY,-C[4]	n.d.	n.d.	n.d.
74	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
86	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.
97	n.d. (nur Blut)	n.d.	PBD: 1,1% qq+q/pp	PBD: 97,2% qq/pp
99	n.d. (nur Blut)	unauffällig	PBD: 7,4% qq+q/pp	PBD: 97,3% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 9: Patient Nummer 9.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr.3	I-FISH Chr. 7
78	46,XX	n.d.	n.d.	n.d.
96	45,XX,-7,add11q	rev ish enh (3)(q11qter), dim (7)	n.d.	n.d.
120	45,XX,-7[30] ; 45,XX,-7, 5q-,12p-,11q+[8]	rev ish enh (3)(q11qter), dim (7),dim(5) (q21q31)	PBK, 3x KMA : n.a.	n.d.
122	nach KMT: 46,XY	n.d.	PBK: 95,4% qq/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmarkausstrich; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.a.: nicht analysierbar; n.d.: nicht durchgeführt; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 10: Patient Nummer 10.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
137	mos 46,XY[1]; 46,XY,20p+[20]	rev ish enh (3)(q24qter) dim(20) (p11.2pter)	n.d.	n.d.
143	mos 46,XY[3]; 46,XY,20p+[7]	n.d.	n.d.	n.d.
148	mos 46,XY[8];46,XY,20p+[6]	rev ish enh (3)(q24qter) dim(20) (p11.2pter)	KMD: 0,3% qq+q/pp PBD: 0,1% qq+q/pp	KMD: 99,3% qq/pp PBD: 98,7% qq/pp
149	mos 46,XY,dup 1q[1]; 46,XY,20p+[48]	rev ish enh (3)(q24qter) dim(20) (p11.2pter)	KMK: 22,3% qq+q/pp	n.d.
154	nur Blut	n.d.	PBD: 49,8% qq+q/pp 10,2% qq+qq/pp	n.d.
155	mos 46,XY,t(3;20)(q24 ;p11.2) ; 45,XY,-7	rev ish enh (3)(q24qter) dim (20)(p11.2pter) dim (7)	KMK: 48,7% qq+q/pp 17,2% qq+qq/pp KMA: 61,6% qq+q/pp 4,7% qq+qq/pp KMD: 51,8% qq+q/pp 15,9% qq+qq/pp PBD: 37% qq+q/pp 9,4% qq+qq/pp	n.d.
156	nach KMT: 46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.
160	46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmark-austrich; KMD: Direktpräparation Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 11: Patient Nummer 11.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
60	n.d. (nur Blut)	unauffällig	PBD: 0,1% qq+q/pp	PBD: 97,8% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 12: Patient Nummer 12.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
441	mos 46,XX[27]; 46,XX,+1q[3]	rev ish enh (3)(q26.3qter) dim (11)(q23qter)	KMK: 22,9% qq+q/pp 3xKMA: failed	n.d.
455	n.d. (nur Blut)	rev ish enh (1)(q12q31), enh(3) (q26.3qter), dim (11)(q22qter)	PBD: 66,2% qq+q/pp 13,6% qq+qq/pp	PBD: 97,5% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; failed: nicht gelungen; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmarkausstrich; KMK: Knochenmarkkultur; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 13: Patient Nummer 13.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
149	mos 46,XX[2]; 45,XX, -7;3q+(dup3q21qter)+mar[23]; 46,XX,3q+,+mar[6]; 47,XX(komplexe Umbauten)[1]	n.d.	n.d.	n.d.
150	nach KMT: 46,XX[24]; 47,XX,komplexe Umbauten[1]	n.d.	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; failed: nicht gelungen; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt.

Tabelle 14: Patient Nummer 14.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
124	46,XY	n.a.	n.d.	n.d.
140	mos 46,XY[4]; 46,XY,-7,2q+,+mar[22]; 46,XY,-7,-11,+mar[2];45,XY,-7[1]; 47,XY,komplexe Umbauten [1]	rev ish dim(7) rev ish enh (3)(q26.2qter)	n.d.	n.d.
140	nach 1.KMT: mos 46,XY[27]; 46,XY,-7,2q+,+mar[3]	n.d.	n.d.	n.d.
142	mos 46,XY[47]; 45,XY,-7[2]; 46,XY,2q+[1]	n.a.	n.d.	n.d.
145	nach 2.KMT: 46,XY (nur 1 Zelle)	n.d.	KMK: n.a.	n.d.
148	mos 46,XY,del(7q)[2]; 45,XY,3q+,-7[17]; 46,XY,3q+,-7,+mar[6]; 45,XY,-7,+mar[5]	n.d.	n.d.	n.d.
151	nach 3.KMT: 46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
152	mos 46,XY[15]; 45,XY,-7[35]	n.d.	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.a.: nicht analysierbar; n.d.: nicht durchgeführt.

Tabelle 15: Patient Nummer 15.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
43	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
62	46,XY	unauffällig	KMD : 0% qq+q/pp	KMD : 99% qq/pp PBD : 97,9% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 16: Patient Nummer 16.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
144	46,XX	unauffällig	PBK : 0,4% qq+q/pp PBD : 0,1% qq+q/pp KMD : 5,9% qq+q/pp KMA : 6,6% qq+q/pp	n.d.
152	46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.
156	46,XX	n.a.	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmarkausstrich; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.a.: nicht analysierbar; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 17: Patient Nummer 17.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
60	46,XY (nur Blut)	n.d.	n.d.	n.d.
74	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
78	46,XY (nur Blut)	n.d.	n.d.	n.d.
88	46,XY	unauffällig	PBD: 6,5% qq+q/pp PBD: 3,7% qq+q/pp KMD: 0,9% qq+q/pp	n.d.
90	46,XY (nur Blut)	n.d.	n.d.	n.d.
96	46,XY	unauffällig	KMD: 0,5% qq+q/pp	KMD: 98,4% qq/pp PBD: 98,8% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 18: Patient Nummer 18.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
144	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
159	46,XY	unauffällig	KMD: 2,6% qq+q/pp PBD: 2,8% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 19: Patient Nummer 19.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
160	mos 46,XY[1]; 47,XY,iso(3)(q11q11)[8]; 47,XY,iso(3)(q11q11),1p-[1]	unauffällig	2xKMK: failed	n.d.
168	n.d. (nur Blut)	unauffällig	PBD: 2,3% qq+q/pp	PBD: 96,4% qq/pp
174	n.d. (nur Blut)	n.d.	PBD: 0,7% qq+q/pp	PBD: 98% qq/pp
175	46,XY	unauffällig	PBD: 0,8% qq+q/pp	PBD: 99% qq/pp
181	mos 46,XY[22]; 47,XY,+3[28]; 47,XY,+3,dup(1)(q24qter)[4]	rev ish enh(3)(q10qter)	n.d.	n.d.
183	47,XY,+i(3)(q10)	rev ish enh(3)(q10qter)	n.d.	n.d.
185	n.d.	rev ish enh(3)(q10qter)	n.d.	n.d.
185	47,XY,+i(3)(q10)	rev ish enh(3)(q10qter)	n.d.	n.d.
186	nach KMT: 46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.a.: nicht analysierbar; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 20: Patient Nummer 20.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
123	mos 46,XY [18]; 46,XY,der(10) [26]	rev ish enh(3)(q25qter)	KMK: 53,8% qq+q/pp KMK: 44,3% qq+q/pp PBK: 4% qq+q/pp PBK: 9,9% qq+q/pp PBK: 13,6% qq+q/pp KMA: 47,4% qq+q/pp	n.d.
126	nur Blut	n.d.	PBD: 68,6% qq+q/pp	PBD: 0,3% q/p
130	n.d. (nur Blut)	rev ish enh(3)(q25qter)	PBK: 11,4% qq+q/pp PBD: 63,6% qq+q/pp	PBD: 0% q/p
133	mos 46,XY [23]; 46,XY,der(10) [17]	rev ish enh(3)(q25qter)	KMD: 66,1% qq+q/pp	KMD: 0% q/p
136	nur Blut	n.d.	PBD: 48% qq+q/pp	n.d.
138	mos 46,XY [28]; 46,XY,der(10) [22]	rev ish enh(3)(q25qter)	PBD: 54% qq+q/pp KMD: 47,4% qq+q/pp	PBD: 99,1% qq/pp KMD: 97,7% q/pp
142	nur Blut	n.d.	PBD: 42,7% qq+q/pp	PBD: 100% qq/pp
143	mos 46,XY [7]; 46,XY,der(10) [9]; 45,XY,-7,der(10)t(3;10) [12]; 45,XY,-7 [1]	rev ish enh (3q25qter) dim (7)	PBD: 26% qq+q/pp GRA: 45% qq+q/pp GRA: 39% qq+q/pp KMK: 47% qq+q/pp KMD: 51,3% qq+q/pp	GRA: 36% 7q/7p KMD: 50% 3qq+q/7q 18% 3qq/7q 9% 3qq+q/7qq KMK: 24% 3qq+q/7q 29% 3qq/7q 9% 3qq+q/7qq PBD: 8% 3qq+q/7q 11% 3qq/7q 30% 3qq+q/7qq GRA: 21% 3qq+q/7q 15% 3qq/7q 21% 3qq+q/7qq PBA: 15% 3qq+q/7q 6% 3qq/7q 22% 3qq+q/7qq

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
145	nur Blut	n.d.	PBD: 39,6% qq+q/pp	PBD: 36% 7q/7p
146	45,XY,-7,der(10)t(3;10) [23]	rev ish enh (3q25qter) dim (7)	PBD: 38,4% qq+q/pp KMD: 65,4% qq+q/pp	PBD: 54% 7q/7p KMD: 71% 7q/7p GRA: 48% 3qq+q/7q 20% 3qq/7q 4% 3qq+q/7qq LYM: 5% 3qq+q/7q 6% 3qq/7q 5% 3qq+q/7qq

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; GRA: Granulozyten; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmarkausstrich; KMD: Direktpräparation Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; LM: Alter in Lebensmonaten; LYM: Lymphozyten; n.d.: nicht durchgeführt; PBA: Ausstrich peripheres Blut; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 21: Patient Nummer 21.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
154	mos 46,XY[34] ; 46,XY,dup(1q),+mar[1]	n.d.	n.d.	n.d.
169	46,XY,dup(1q),+mar[51]	n.d.	n.d.	n.d.
182	46,XY,dup(1q),+mar[25]	n.d.	n.d.	n.d.
202	n.d.	rev ish enh (1)(q21qter), enh (3)(q25qter), enh 8, enh13	KMK: 38% qq+q/pp 30% qq+qq/pp	n.d.
203	50,XY,+8,+10,+13,+mar,der(1) (qter->q21::p36->qter)	rev ish enh (1)(q21qter), enh 10(?), enh (3)(q25qter), enh 8, enh13	KMK: 52% qq+q/pp 38% qq+qq/pp	n.d.
204	nach KMT: 46,XY,der(19) (qter->q21::p36->qter)[50]	n.d.	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 22: Patient Nummer 22.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
133	46,XY	n.d.	n.d.	n.d.
150	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.
163	46,XY	unauffällig	KMD: 1,8% qq+q/pp KMD: 1,3% qq+q/pp PBD: 0,4% qq+q/pp 0% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 23: Patient Nummer 23.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
72	mos 46,XX,del (7)(q31qter)[2]; 46,XX[48]	n.d.	n.d.	n.d.
102	46,XY (nur Blut)	rev ish enh (3)(q11q29)	PBD: 61% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; failed: nicht gelungen; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 24: Patient Nummer 24.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
61	47,XY,+i(3)(q10)[20]	rev ish enh (3)(q11q29)	n.d.	n.d.
64	mos 47,XY,+i(3)(q10)[20]; 46,XY[5]	n.d.	n.d.	n.d.
78	mos 46,XY[13]; 47,XY,+i(3)(q10)[9]; 48,XXY,+i(3q)[2]	unauffällig	PBK: 1,3% qq+q/pp	n.d.
80	nach KMT: 46,XY	n.d.	KMK: 2,2% qq+q/pp KMK: 2,3% qq+q/pp KMA: 1,1% qq+q/pp	n.d.
83	46,XY	unauffällig	PBD: 0,9% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMA: Knochenmarkausstrich; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 25: Patient Nummer 25.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
139	46,XY,del(7)(q32q36)[17]	rev ish enh(3)(q24q29), dim(7)(q22qter), dim(5)(q22qter)	n.d.	n.d.
157	mos 46,XY[3] ; 46,XY,7q-[4]	n.d.	n.d.	n.d.
163	mos 47,XY,-C,+G,+E[1] ; 45,XY,-B[1] ; 46,XY,-B,+C[1] ; 45,XY,-C[1] ; 47,XY, -B,+2mar[1] ; 47,XY,+mar[1] ; 46,XY,-4,+mar[1]	n.d.	n.d.	n.d.
170	mos 46,XY[4] ; 46,XY,5p+[2] ; 46,Mos 46,XY[4] ; 46,XY,5p+[2] ; 46,XY,1p+[4] ; 46,XY,1p+,9q-[1] ; 46,XY,1p+, -5,+mar[3] ; 46,XY,1p+,-5,- 15,+2mar[1] ; 46,XY,1p+,-5,+7, -10,-12,+3mar[1] ; 46,XY, -5,+mar[2] ; 46,XY,12p+[1] ; 14/19 del 7q	n.d.	n.d.	n.d.
173	mos 46,XY[1] ; 46,XY,- 5,del(7)(q31qter),-22,+mar[1] ; 46,XY,-2,7p+ ,+mar-8,-8[1] ; 46,XY,del(7)(q31qter),12p-[1] ; 46,XY,+2,-5,+4mar[1]	n.d.	n.d.	n.d.
174	mos 46,XY,del(7)(q31qter)[1] ; 46,XY,5p ?,del(7)(q31qter)[1] ; 46,XY,5p ?[1] ; 46,XY,1p+,del(7)(q31qter)[2] ; 46,XY,1p+,del(7)(q31qter),+mar [1] ; 46,XY,1p+,del(7)(q31qter),11p- [3] ; 46,XY,1p+,del(7)(q31qter),11q- [1]	n.d.	n.d.	n.d.
175	nach KMT: 46,XX	n.d.	n.d.	n.d.
190	46,XX	n.d.	KMK: 1,3% qq+q/pp PBK: 1,2% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarktransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 26: Patient Nummer 26.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
116	mos 46,XX[48]; 46,XX,del(7q)[3]; 46,XX,-19[1]; 46,XX,-F[1]; 46,XX,-G[1]; 46,XX,-G,+D[1]	n.d.	n.d.	n.d.
167	46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.
175	46,XX	rev ish dim(22)(q12qter)	KMD: 4% qq+q/pp KMD: 6,2% qq+q/pp PBD: 0,6% qq+q/pp PBD: 7% qq+q/pp	KMD: 95,9% qq/pp PBD: 97,5% qq/pp
178	nach KMT: 46,XY	unauffällig	KMD: 3,5% qq+q/pp PBD: 0,9% qq+q/pp	KMD: 99,6% qq/pp PBD: 98,5% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 27: Patient Nummer 27.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
187	46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.
190	46,XX	unauffällig	PBD: 0,1% qq+q/pp	PBD: 98,8% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 28: Patient Nummer 28.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
72	mos 46,XY[38]; 46,XY,del 7q[10]; 46,XY,17p fragl.[2]	unauffällig	n.d.	n.d.
89	46,XY	unauffällig	KMD: 0% qq+q/pp	KMD: 99,6% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 29: Patient Nummer 29.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
109	kein Wachstum	unauffällig	n.d.	n.d.
111	46,XX	n.d.	n.d.	n.d.
116	46,XX	unauffällig	PBD: 8,5% qq+q/pp KMD: 6,7% qq+q/pp	KMD: 96,8% qq/pp
120	46,XX (nur Blut)	n.d.	PBD: 0,2% qq+q/pp	PBD: 98% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 30: Patient Nummer 30.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
134	mos 46,XX,+1,der(1;21)(q10q10), add(6)(p23p25),add(7)(q3) [5] ; 48,XX,+1,der(1;21)(q10q10), add(6)(p23p25),der(7)t(7;?) (q22;?),+mar 1x2[3]	n.d.	n.d.	n.d.
135	mos 46,XX,+1,der(1;21)(q10q10), add(6)(p23p25), add(7)(p36)[6] ; 48,XX,+1,der(1;21)(q10q10), add(6)(p23p25),der(7)t(7;?) (q22;?),+mar 1x2[4]	n.d.	n.d.	n.d.
136	insgesamt nur 9 Metaphasen auswertbar, zwischen 41-48 Zellen, teilweise +G,+16,+16+C	rev ish dim(1)(p35pter), enh(1)(q10qter), enh(3)(q22qter), dim(6)(p24pter), dim(7)(q21qter), enh- amp9p10pter, dim17mos ?, dim22 ?	KMK : 35% qq+q/pp 35% qq+qq/pp	KMK : 23,5% q/pp
139	nach KMT : 46,XY	n.d.	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMK: Knochenmarkkultur; KMT: Knochenmarkstransplantation; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 31: Patient Nummer 31.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
254	mos 46,XY ; 46,XY,der(3)t(1;3)(3pter-3q29::1q11-1qter) 46,XY,der(3)t(1;3)(3pter-3q29::1q11-1q23::3q26.2-3q29::1q11-1q23::3q26.2-3q29::1q11-1qter)	rev ish enh (1)(q11qter), enh (3)(q26.2qter)	PBD : 7,9% qq+q/pp 8,1% qq+qq/pp	n.d.
258	n.d. (nur Blut)	rev ish enh (1)(q11qter), enh (3)(q26.2qter)	PBD: 13% qq+q/pp 22,9% qq+qq/pp	PBD: 97,3% qq/pp
261	mos 46,XY,der(3)t(1 ;3)(3pter->3q29::1q11->1qter); 46,XY,der(3)t(1;3)(3pter->3q29::1q11->1q23::3q26.2->3q29::1q11->1q23::3q26.2->3q29::1q11->1qter)	rev ish enh (1)(q11qter), enh (3)(q26.2qter)	PBD: 37,1% qq+q/pp 42% qq+qq/pp KMD: 27,3% qq+q/pp 58,8% qq+qq/pp	PBD: 96,3% qq/pp KMD: 98% qq/pp
262	mos 46,XY,der(3)t(1 ;3)(3pter->3q29::1q11->1qter); 46,XY,der(3)t(1;3)(3pter->3q29::1q11->1q23::3q26.2->3q29::1q11->1q23::3q26.2->3q29::1q11->1qter)	rev ish enh (1)(q11qter), enh (3)(q26.2qter)	n.d.	PBD: 97,5% qq/pp KMD: 98,6% qq/pp
264	mos 46,XY,der(3)t(1 ;3)(3pter->3q29::1q11->1qter); 46,XY,der(3)t(1;3)(3pter->3q29::1q11->1q23::3q26.2->3q29::1q11->1q23::3q26.2->3q29::1q11->1qter)	rev ish enh (1)(q11qter), enh (3)(q26.2qter)	PBD: 15,1% qq+q/pp 63,1% qq+qq/pp KMD: 9,9% qq+q/pp 81,1% qq+qq/pp	PBD: 98,4% qq/pp KMD: 97,2% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 32: Patient Nummer 32.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
74	46,XY	unauffällig	PBD: 1,4% qq+q/pp	n.d.
85	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 33: Patient Nummer 33.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
89	46,XX	failed	PBK: 5,9% qq+q/pp PBD: 2,4% qq+q/pp	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; failed: nicht gelungen; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; PBK: Kultur peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 34: Patient Nummer 34.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
133	46,XX (nur Blut)	rev ish enh (1)(q10qter),enh (3)(q23q29)	PBD: 40,7% qq+q/pp PBD: 24,2% qq+qq/pp	PBD: 98,8% qq/pp
135	mos 48,XX,+19,i(1)(q10),trp(3)(pter- >qter::q23->qter::q23->qter)[43]	n.a.	PBD: 21,8% qq+q/pp PBD: 54,6% qq+qq/pp KMD: n.a.	PBD: 98,8% qq/pp
137	mos 46,XX,trp(3)(pter- >qter::q23->qter::q23->qter)[1]; 46,XX,trp(3)(pter->qter::q23- >qter::q23->qter),+19[1]; 48,XX,+19,i(1)(q10),trp(3)(pter- >qter::q23->qter::q23->qter)[13]	rev ish enh (1)(q10qter),enh (3)(q23q29)	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.a.: nicht analysierbar; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 35: Patient Nummer 35.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
73	n.d (nur Blut)	n.d.	PBD: 2,4% qq/pp	PBD: 99,5% qq/pp
79	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 36: Patient Nummer 36.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
58	46,XY	unauffällig	PBD: 0% qq+q/pp	PBD: 98,5% qq/pp
81	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 37: Patient Nummer 37.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
82	46,XY	unauffällig	PBD: 1,4% qq+q/pp	PBD: 0,96% q/p

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 38: Patient Nummer 38.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
133	46,XX	unauffällig	PBD: 98,6% qq/pp KMD: 98,8% qq/pp	PBD: 98,9% qq/pp KMD: 99,2% qq/pp
140	46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 39: Patient Nummer 39.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
162	46,XX (nur Blut)	n.d.	PBD: 2,4% qq+q/pp	n.d.
175	46,XX	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 40: Patient Nummer 40.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
67	46,XX (nur Blut)	n.d.	PBD: 98,9% qq/pp	PBD: 99,6% qq/pp
74	46,XX (nur Blut)	n.d.	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 41: Patient Nummer 41.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
63	46,XY	unauffällig	PBD: 98,9% qq/pp	PBD: 98,4% qq/pp
70	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 42: Patient Nummer 42.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
147	kein Wachstum	unauffällig	KMD: 97,6% qq/pp	KMD: 96,5% qq/pp

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.

Tabelle 43: Patient Nummer 43.

LM	Karyotyp nach CC (KM)	CGH	I-FISH Chr. 3	I-FISH Chr. 7
106	kein Wachstum	n.d.	n.d.	KMD: 99,7% qq/pp
107	46,XX (nur Blut)	unauffällig	n.d.	PBD: 96,4% qq/pp
111	46,XY	unauffällig	n.d.	n.d.

CC: Konventionelle Zytogenetik; CGH: Comparative Genomic Hybridization; Chr.: Chromosom; I-FISH: Interphase-Fluoreszenz in situ Hybridisierung; KM: Knochenmark; KMD: Direktpräparation Knochenmark; LM: Alter in Lebensmonaten; n.d.: nicht durchgeführt; PBD: Direktpräparation peripheres Blut; p: Signal am p-Arm des Chromosoms; q: Signal am q-Arm des Chromosoms.