

Aus der Klinik für Hämatologie, Onkologie und klinische Immunologie
der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

Direktor: Univ.-Prof. Dr. med. S. Dietrich

Chromosomale Aberrationen bei Myelodysplastischen Syndromen

Dissertation

zur Erlangung des Grades eines Doktors der Medizin
der Medizinischen Fakultät der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

vorgelegt von

Valerie Antonia Flatten

(2024)

Als Inauguraldissertation gedruckt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf

gez.:

Dekan: Prof. Dr. med. Nikolaj Klöcker

Erstgutachter: Prof. Dr. med Ulrich Germing

Zweitgutachter: Univ.-Prof. Dr. med Harald Rieder

Meinen Eltern

Teile dieser Arbeit wurden veröffentlicht:

K. Nachtkamp, V. Flatten, B. Hildebrandt, A. Kasprzak, F. Schulz, C. Strupp, D. Haase, C. Ganster, K. Shirneshan, K. Rittscher, K. Götze, W.-K. Hofmann, U. Platzbecker, M. Pfeilstöcker, P. Valent, S. Blum, M. Lübbert, S. Parmetier, F. Beier, K. Sockel, U. Germing, (2023), Abstract: Intermediate risk karyotype by IPSS-R can be separated into 5 prognostically distinct subgroups in MDS patients, *Leukemia Research*, (Volume 128), Artikel 107229 [1]

ZUSAMMENFASSUNG (DEUTSCH)

Circa 60% der Patienten mit Myelodysplastischen Syndromen (MDS) weisen zu Beginn ihrer Erkrankung chromosomale Aberrationen auf, die aktuell im *Revised International Prognostic Scoring System* (IPSS-R) berücksichtigt werden. Im IPSS-R sind 11 Aberrationen beschrieben, denen eine prognostische Relevanz beigemessen wird. Außerdem ist bekannt, dass sich die Prognose in Bezug auf das Langzeitüberleben mit zunehmender Komplexität des Karyotyps verschlechtert und das Risiko für eine Transformation in eine Akute Myeloische Leukämie (AML) steigt. Ziel dieser Arbeit war es, weitere Zusammenhänge von chromosomalen Aberrationen in Bezug auf ihre prognostische Bedeutung zu untersuchen und die Auswirkungen einer klonalen Evolution des Chromosomensatzes auf die Prognose zu erforschen. Gerade in Hinblick auf die Notwendigkeit wiederholter Knochenmarkpunktionen sollte weiterhin die Qualität von Chromosomenanalysen aus dem peripheren Blut in ihrer statistischen Wertigkeit geprüft werden.

Dazu wurden 3.951 Patienten aus dem MDS-Register Düsseldorf aus den Jahren 1982 bis 2022 dokumentiert und ihre Überlebenszeiten sowie das Risiko eines AML-Progresses mit Hilfe der Statistik-Software SPSS in Bezug auf verschiedene Parameter ermittelt. In der untersuchten Kohorte lag das mediane Alter bei 68 Jahren, das mediane Langzeitüberleben betrug 40 Monate und der Anteil der Patienten mit einer Transformation in eine AML nach zwei Jahren 24% und nach fünf Jahren 33%.

Beim Vergleich der Karyotypen aus dem Knochenmark (KM) mit Analysen des peripheren Blutes (PB) konnte in 81% der Fälle die gleiche ISCN-Formel und in 84% die gleiche Karyotyp-Kategorie nach IPSS-R nachgewiesen werden. Chromosomenanalysen wiesen im Median 20 (KM) bzw. 24 (PB) Metaphasen auf. In 48% der Fälle lag ein normaler Karyotyp vor, deren Prognose mit 55 Monaten günstiger war als für aberrante Karyotypen mit 29 Monaten. Für das Auftreten von 17p und/oder del5q Veränderungen bei komplexen Karyotypen ließ sich vermutlich aufgrund der geringen Fallzahl kein signifikanter Unterschied im Überleben oder Progressrisiko nachweisen. Als prognostisch günstig erwiesen sich die bisher nicht im IPSS-R beschriebene Monosomie X sowie das Derivatchromosom (1;7)(q10;p10), während Patienten mit einer Trisomie 11 ein kurzes medianes Langzeitüberleben und ein hohes Risiko für eine AML-Transformation aufwiesen. Insgesamt wiesen 1.276 Patienten eine Nachuntersuchung des Karyotyps auf. Die Prognose der 35% mit einer klonalen Evolution war mit 30 Monaten deutlich verkürzt im Vergleich zu Patienten ohne klonale Evolution. Das kürzeste mediane Langzeitüberleben und höchste Risiko für einen Progress wiesen Patienten mit initial komplex aberranten Karyotyp und einer klonalen Evolution auf.

In der multivariaten Analyse war die neu entwickelte Einteilung der *intermediate* Gruppe nach IPSS-R bester und die Einteilung der Karyotypen nach einer klonalen Evolution im Verlauf zweitbesten prognostischen Parameter. Zusammenfassend kann somit festgehalten werden, dass bestimmte zytogenetische Aberrationen sowie eine klonale Evolution des Karyotyps einen hoch signifikanten Einfluss auf das mediane Langzeitüberleben und Risiko für eine AML-Transformation haben.

ZUSAMMENFASSUNG (ENGLISCH)

About 60% of all patients with myelodysplastic syndrome (MDS) show signs of cytogenetic abnormalities at diagnosis. So far 11 of all possible genetic abnormalities are categorized in the revised international prognostic scoring system (IPSS-R) because of their influence on the prognosis of MDS. In addition, it is common knowledge that a highly complex karyotype influences the median overall survival and risk for transformation into acute myeloid leukemia (AML) negatively. This study was designed to evaluate the prognostic impact of cytogenetic abnormalities on the overall survival and risk for progression as well as investigate the consequences of clonal evolution on the prognosis. Furthermore, we analysed the statistical value and quality of karyotype analyses from peripheral blood, because in the future a higher rate of cytogenetic evaluations might be necessary.

We collected data from 3.951 patients from the MDS-registry Düsseldorf, who were documented in the years 1982 to 2022 and analysed their overall survival and risk for progression into AML with the help of the statistical software program SPSS. The median age was 68 years and the median overall survival 40 months. After two years 24% of all patients presented with a transformation into AML and after 5 years it was 33%.

Comparing the analysis of karyotypes from bone marrow (BM) to peripheral blood (PB) we could show that in 81% of all cases the same ISCN was detected and in 84% of all cases the same category for karyotype according to the IPSS-R. The median number of metaphasis in analysis from bone marrow was 20 and in peripheral blood 24. 48% of all cases showed a normal karyotype at diagnosis and had a better prognosis with a median overall survival of 55 months whereas patients with an abnormal karyotype only lived for a median of 29 months. In the analysed cohort there was no significant correlation for 17p and/or del5q abnormalities in patients with complex karyotypes concerning median overall survival or risk for AML transformation. This was probably due to a small number of cases detected. Monosomy X and the derivative chromosome (1;7)(q10;p10), which are so far not categorized in the IPSS-R, correlated with a good prognosis concerning median overall survival and AML transformation, whereas patients with trisomy 11 showed a short median overall survival and high risk for progression into AML. Overall 1.276 patients received at least another cytogenetic analysis and could therefore be re-evaluated during the course of the disease. Of these 35% presented with clonal evolution and therefore showed a shorter median overall survival of 30 months than patients without clonal evolution. The shortest median overall survival and highest risk for transformation into AML was detected for patients with a highly complex karyotype at diagnosis and clonal evolution.

In the multivariate analysis the newly developed categorization for the intermediate risk group of karyotype according to IPSS-R was the best and the categorization of clonal evolution during the course of the disease second best independent prognostic parameter. In conclusion we could show that certain cytogenetic abnormalities as well as clonal evolution have a highly significant impact on the median overall survival and risk for progression into AML.

ABKÜRZUNGSVERZEICHNIS

Abkürzung	Erklärung
95% KI	95%iges Konfidenzintervall
95% KI: OG	95%iges Konfidenzintervall: obere Grenze
95% KI: UG	95%iges Konfidenzintervall: untere Grenze
Abb	Abbildung
alter_kat	Alter in Kategorien
Alter70	Alter <70/≥70 Jahre
AML	Akute myeloische Leukämie
ANC	absolute Zahl neutrophiler Granulozyten
ANC_kat	Granulozyten-Werte in Kategorien
ASXL1	<i>additional sex combs-like 1</i>
ATG	Anti-Thymozyten-Globulin
BCL2	<i>B-cell lymphoma 2</i>
bcr-abl	<i>breakpoint cluster region - Abelson murine leukaemia viral oncogene homolog 1</i>
BM	<i>bone marrow</i>
CAE	Naphtol-AS-D-Chloracetat-Esterase
CBC-score	<i>complete blood count-based score</i>
CBL	<i>Casitas B-lineage lymphoma</i>
CD (z.B. CD34)	<i>Cluster of Differentiation</i> (z.B. Cluster of Differentiation-Molekül 34)
Chrom_FU_3 Gruppen	Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen
Chrom_FU_8 Gruppen	Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen
chrom_kat_neu	Chromosomensatz bei Erstdiagnose in Kategorien
CMML	chronische myelomonozytäre Leukämie
COVID	<i>Coronavirus Disease</i>
CPSS	<i>CMML-specific Prognostic Scoring System</i>
CPX351	Kombinationspräparat aus liposomalem Daunorubicin und Cytarabin
del	Deletion
der	derivatives Chromosom
DNA	Desoxyribonukleinsäure
DNMT3A	<i>DNA methyltransferase 3A</i>

EB	Blastenexzess
ED	Erstdiagnose
EPO	Erythropoetin
ESA	Erythropoese-stimulierenden Agenzien
ETV6	<i>E-26 transforming specific ETS variant 6</i>
EZH2	<i>Enhancer of zeste homolog 2</i>
FAB	Französisch-amerikanisch-britische Arbeitsgruppe
FISH	Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
Hb	Hämoglobin
Hb_kat	Hämoglobin-Werte in Kategorien
HIV	<i>Human Immunodeficiency Virus</i>
i	Isochromosom
IBM	<i>International Business Machines Corporation</i>
ICUS	<i>Idiopathic Cytopenia of Unknown Significance</i>
IDH 1 und 2	<i>isocitrate dehydrogenase 1 und 2</i>
idic	<i>isodicentric chromosome</i>
IGFBP2	<i>Insulin like growth factor binding protein 2</i>
inv	Inversion
IPSS	<i>International Prognostic Scoring System</i>
IPSS-M	<i>Molecular International Prognostic Scoring System</i>
IPSS-R	<i>Revised International Prognostic Scoring System</i>
ipssr_chrom_KM	Einteilung der Karyotypen nach IPPS-R (Material stammt aus dem Knochenmark)
ISCN	<i>International System for Human Cytogenomic Nomenclature</i>
ITP	Immunthrombozytopenie
JAK2	Janus Kinase 2
KM	Knochenmark
kmblastenkat	prozentualer Anteil der Knochenmark-Blasten in Kategorien
KRAS	<i>Kirsten rat sarcoma viral oncogene homolog</i>
LDH	Laktatdehydrogenase
LDH_kat	LDH-Werte in Kategorien
LIF	<i>Leukemia inhibitory factor</i>
mar	Markerchromosom
MDACC	<i>MD (doctor of medicine) Anderson Cancer Center</i>
MDS	Myelodysplastische Syndrome

MDS del(5q)	MDS mit Deletion des langen Arms von Chromosom 5
MDS EB 1	MDS mit Blastenexzess 1
MDS EB 2	MDS mit Blastenexzess 2
MDS-MLD	MDS mit multilineärer Dysplasie
MDS-RS-MLD	MDS mit multilineärer Dysplasie und Ringsideroblasten
MDS-RS-SLD	MDS mit unilineärer Dysplasie und Ringsideroblasten
MDS-SLD	MDS mit unilineärer Dysplasie
MDS-U	MDS, unklassifizierbar
MDS/MPN RS T	MDS/MPN mit Ringsideroblasten und Thrombozytose
MDS/MPN U	MDS/MPN unklassifizierbar
MLD	<i>multilineage dysplasia</i>
MLL	<i>Myeloid/lymphoid or mixed-lineage leukaemia enzyme</i>
MPN	Myeloproliferative Erkrankungen
n.e.	nicht erreicht
neuer_score3	neue Einteilung der „ <i>intermediate</i> “ Kategorie nach IPPS-R
NGS	<i>Next Generation Sequencing</i>
NRAS	<i>Neuroblastoma rat sarcoma viral oncogene</i>
NSAR	Nicht steroidale Antirheumatika
OR	<i>Odds Ratio</i>
p	kurzer Arm des Chromosoms
PB	peripheres Blut
PLA_kat	Thrombozyten-Werte in Kategorien
plaperikat	prozentualer Anteil peripherer Blasten in Kategorien
PNH	Paroxysmale nächtliche Hämaturie
PRCA	<i>Pure-Red-Cell-Aplasie</i>
q	langer Arm des Chromosoms
RA	Refraktäre Anämie
RAEB	Refraktäre Anämie mit Blastenexzess
RAEB-T	Refraktäre Anämie mit Blastenüberschuss in Transformation/ <i>refractory anemia with excess blasts in transformation</i>
RARS	Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten
RCMD	Refraktäre Anämie mit multilineärer Dysplasie
RCUD	Refraktäre Zytopenie mit unilineärer Dysplasie
RN	Refraktäre Neutropenie
RNA	Ribonukleinsäure

RS	Ringsideroblasten
RSCMD	Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten mit multilineärer Dysplasie
RT	Refraktäre Thrombozytopenie
RUNX1	<i>Runt-related transcription factor 1</i>
SF3B1	<i>Splicing factor 3B1</i>
SLD	<i>single lineage dysplasia</i>
SNP-A	<i>single-nucleotide polymorphism arrays</i>
SPSS	<i>Statistical Package for the Social Sciences</i>
SRSF2	<i>Serine/arginine-rich splicing factor 2</i>
SSC	<i>Sideward light scatter</i>
STAG2	<i>Cohesin subunit SA-2</i>
Std.-Abw.	Standard-Abweichung
t	Translokation
Tab	Tabelle
Tbc	Tuberkulose
TET2	<i>Tet methylcytosine dioxygenase</i>
TGF	<i>Transforming growth factor</i>
TIM3	<i>T cell immunoglobulin and mucin domain-containing protein 3</i>
TLR	Toll-like-Rezeptoren
TP53	Tumorprotein p53
U	<i>Units</i>
U2AF1	<i>U2 snRNP auxiliary factor 1</i>
UKD	Universitätsklinikum Düsseldorf
ÜZ	Überlebenszeit
VEGFA	<i>Vascular endothelial growth factor A</i>
WHO	<i>World Health Organisation</i>
ZRSR2	<i>Zinc finger (CCCH type), RNA-binding motif and serine/arginine rich 2</i>
µl	Mikroliter

INHALTSVERZEICHNIS

1	Einleitung	1
1.1	Epidemiologie	1
1.2	Ätiologie	1
1.3	Pathologie	2
1.4	Klinik	3
1.5	Diagnostik	3
1.5.1	Blutbild und Differentialblutbild	4
1.5.2	Zytomorphologie und Zytochemie	5
1.5.3	Histologie	6
1.5.4	Zytogenetik	7
1.5.5	Molekulargenetik	9
1.6	Klassifikation	10
1.6.1	FAB-Klassifikation	10
1.6.2	WHO Klassifikationen von 2001 und 2008	11
1.6.3	WHO Klassifikation von 2016	13
1.7	Prognosefaktoren	17
1.7.1	IPSS	17
1.7.2	IPSS-R	18
1.7.3	IPSS-M	19
1.8	Therapie	19
1.8.1	Niedrigrisiko-MDS	20
1.8.2	Hochrisiko-MDS	20
1.9	Ziele der Arbeit	22
2	Material und Methoden	23
2.1	Patientengut	23
2.2	Datenakquise	23

2.3 Methoden	24
2.4 Ethikvotum.....	25
3 Ergebnisse.....	26
3.1 Patientencharakteristika	26
3.1.1 Merkmale der Patientenkohorte.....	26
3.1.2 Zytogenetische Untersuchungen.....	28
3.2 Überleben der Patienten	38
3.2.1 Gesamte Kohorte	39
3.2.2 Geschlecht	39
3.2.3 Alter.....	40
3.2.4 WHO 2016	42
3.2.5 Hämoglobin (Hb)	42
3.2.6 Granulozyten	43
3.2.7 Thrombozyten	44
3.2.8 LDH	45
3.2.9 Blasten im peripheren Blut und Knochenmark	46
3.2.10 Chromosomensatz bei Erstdiagnose (ED).....	47
3.2.11 <i>Follow-up</i>	48
3.2.12 IPSS-R.....	49
3.2.13 Weitere Unterteilung der <i>Intermediate</i> -Gruppe nach IPSS-R	50
3.2.14 Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen.....	51
3.2.15 Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen	52
3.3 Übergang in eine AML	60
3.3.1 Gesamte Kohorte	60
3.3.2 Alter in Kategorien.....	60
3.3.3 Hämoglobin (Hb)	61
3.3.4 Granulozyten	62
3.3.5 Thrombozyten	63
3.3.6 LDH	64

3.3.7	Blasten peripheres Blut und Knochenmark.....	65
3.3.8	Chromosomensatz bei Erstdiagnose (ED).....	66
3.3.9	<i>Follow-up</i>	67
3.3.10	IPSS-R.....	68
3.3.11	Weitere Unterteilung der <i>Intermediate</i> -Gruppe nach IPSS-R	69
3.3.12	Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen.....	70
3.3.13	Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen	71
3.4	Multivariate Analyse.....	79
3.4.1	Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben	79
3.4.2	Multivariate Analyse zum AML-Progress.....	81
4	Diskussion	83
4.1	Patientengut	84
4.2	Karyotyp-Analysen aus dem peripheren Blut	85
4.3	Karyotyp-Anomalien	86
4.4	Langzeitüberleben und Risiko eines AML-Progresses	87
4.5	Klonale Evolution	90
4.6	Schlussfolgerung	93
5	LITERATUR- UND QUELLENVERZEICHNIS	94
6	ANHANG.....	100

ABBILDUNGSVERZEICHNISVERZEICHNIS

Abb. 1: Differentialdiagnosen der Myelodysplastischen Syndrome [13].....	4
Abb. 2: <i>Proposed minimal diagnostic criteria of MDS</i> [18].....	5
Abb. 3: Kaplan Meier Überlebenskurve der gesamten Kohorte.....	39
Abb. 4: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Geschlecht.....	40
Abb. 5: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Alter <70/≥70 Jahre.....	41
Abb. 6: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Alter in Kategorien <40, 40-50, 50-60, 60-70, 70-80, >80.....	41
Abb. 7: Kaplan Meier Überlebenskurve nach WHO 2016.....	42
Abb. 8: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Hb ≥10g/dl	43
Abb. 9: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Granulozyten ≥1800/μl.....	44
Abb. 10: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Thrombozyten ≥100000/μl.....	45
Abb. 11: Kaplan Meier Überlebenskurve nach LDH ≥200U/l.....	46
Abb. 12: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Blasten im PB ≥0%	47
Abb. 13: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Blasten im KM ≥5%.....	47
Abb. 14: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Chromosomenkategorie bei ED	48
Abb. 15: Kaplan Meier Überlebenskurve nach <i>Follow-up</i>	49
Abb. 16: Kaplan Meier Überlebenskurve nach IPSS-R.....	50
Abb. 17: Kaplan Meier Überlebenskurve der „ <i>intermediate</i> -Gruppe“ nach neuem Score	51
Abb. 18: Kaplan Meier Überlebenskurve nach chromosomalen <i>Follow-up</i> -Befunden in drei Gruppen.....	52
Abb. 19: Kaplan Meier Überlebenskurve nach chromosomalen <i>Follow-up</i> -Befunden in acht Gruppen.....	53
Abb. 20: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs der gesamten Kohorte	60
Abb. 21: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Alter in Kategorien <40, 40-50, 50-60, 60-70, 70-80, >80	61
Abb. 22: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Hb ≥10g/dl	62
Abb. 23: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Granulozyten ≥1800/μl	63
Abb. 24: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Thrombozyten ≥100000/μl	64

Abb. 25: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach LDH ≥ 200 U/l	65
Abb. 26: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Blasten im PB $\geq 0\%$	66
Abb. 27: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Blasten im KM $\geq 5\%$	66
Abb. 28: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Chromosomensatz bei ED	67
Abb. 29: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach <i>Follow-up</i>	68
Abb. 30: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach IPSS-R	69
Abb. 31: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs der „ <i>Intermediate</i> -Gruppe“ nach neuem Score	70
Abb. 32: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach chromosomalen <i>Follow-up</i> -Befunden in drei Gruppen	71
Abb. 33: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach chromosomalen <i>Follow-up</i> -Befunden in acht Gruppen	72

TABELLENVERZEICHNIS

Tabelle 1: MDS definierende chromosomale Aberrationen [35].....	8
Tabelle 2: Somatische Mutationen mit kumulativer Inzidenz in der Literatur [38, 39].....	9
Tabelle 3: FAB-Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [40]	10
Tabelle 4: WHO 2001 Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [50]	11
Tabelle 5: WHO 2008 Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [51]	12
Tabelle 6: WHO 2016 Klassifikation der MDS/MPN- <i>Overlap</i> -Erkrankungen [18].....	14
Tabelle 7: WHO 2016 Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [18].....	16
Tabelle 8: IPSS [44]	17
Tabelle 9: IPSS-R [59]	18
Tabelle 10: Legende zur Einteilung des Karyotyps nach IPSS-R	18
Tabelle 11: Legende zur prognostischen Risikogruppe nach IPSS-R	18
Tabelle 12: Häufigkeiten der epidemiologischen Daten.....	27
Tabelle 13: Häufigkeiten klinischer Parameter.....	28
Tabelle 14: Häufigkeiten Karyotyp bei ED und im Verlauf.....	28
Tabelle 15: Häufigkeiten Chromosomenkategorie.....	29
Tabelle 16: Häufigkeiten neue Ordnung der Gruppe „Diverse 1-2 Aberrationen“	30
Tabelle 17: Häufigkeiten 17p und 5q Beteiligung bei komplex veränderten Karyotypen.....	31
Tabelle 18: Häufigkeiten 17p und 5q Beteiligung in zwei Gruppen	31
Tabelle 19: Häufigkeiten Karyotyp-Kategorisierung nach CPSS	31
Tabelle 20: Häufigkeiten Karyotyp-Kategorisierung nach IPSS-R.....	32
Tabelle 21: Kreuztabelle Alter in Kategorien versus Karyotyp-Kategorisierung nach IPSS-R ..	33
Tabelle 22: Häufigkeiten der weiteren Unterteilung der <i>Intermediate</i> -Gruppe nach IPSS-R....	35
Tabelle 23: Häufigkeiten der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen.....	36
Tabelle 24: Häufigkeiten der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen.....	36
Tabelle 25: Kreuztabelle: IPSS-R versus klonale Evolution.....	36
Tabelle 26: Häufigkeiten PB und KM (Anzahl der Patienten)	37
Tabelle 27: Anzahl der untersuchten Metaphasen (Anzahl der untersuchten Befunde)	37
Tabelle 28: Häufigkeiten ISCN nach WHO im KM vs. PB.....	38

Tabelle 29: Übersicht Überlebenszeitanalysen	54
Tabelle 30: Übersicht AML-Übergang.....	73
Tabelle 31: Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben (n=2452).....	79
Tabelle 32: Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben (n=610)	80
Tabelle 33: Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben (n=542).....	80
Tabelle 34: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=2176).....	81
Tabelle 35: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=610)	81
Tabelle 36: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=555)	82
Tabelle 37: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=47).....	82
Tabelle 38: Chromosomensätze bei Erstdiagnose der Kategorie "Diverse 1-2"	100
Tabelle 39: Chromosomensätze bei Erstdiagnose der Kategorie "Komplex=3"	117
Tabelle 40: Chromosomensätze der Kategorie "Komplex >3"	121
Tabelle 41: Chromosomensätze der Kategorie "Sonstige - 1 Aberration"	137
Tabelle 42: Chromosomensätze der Kategorie "Sonstige - 2 Aberrationen"	140
Tabelle 43: Chromosomensätze aller <i>Follow-up</i> Befunde	143

1 Einleitung

Die Myelodysplastischen Syndrome (MDS) sind eine heterogene Gruppe von Knochenmarkserkrankungen, die durch eine klonale Evolution von hämatopoetischen Stammzellen gekennzeichnet sind. Die gestörte Hämatopoese beeinflusst dabei vor allem die Funktion und Ausreifung der Zellen, in Folge dessen im Knochenmark Dysplasien in mindestens einer der drei Zellreihen (Erythropoese, Granulopoese und Thrombopoese) sowie Zytopenien (Uni-, Bi-, und Panzytopenie) im peripheren Blut auftreten können. Weiterhin ist bei den Myelodysplastischen Syndromen das Risiko für eine Transformation in eine akute myeloische Leukämie (AML) erhöht, weshalb sie ebenfalls mit einer Einschränkung der Lebenserwartung assoziiert sind.

1.1 Epidemiologie

Die Myelodysplastischen Syndrome sind eine Gruppe von Erkrankungen des höheren Lebensalters mit einem medianen Erkrankungsalter von 72 Jahren und einer fast doppelt so hohen jährlichen Prävalenz wie der AML gemittelt über alle Altersklassen [2]. Retrospektiv variieren epidemiologische Daten aufgrund von erweiterten Klassifikationssystemen, verbesserten diagnostischen Untersuchungen und *Screening*-Methoden sowie Veränderungen in der demographischen Entwicklung [2, 3]. Jährliche Inzidenzen für die Gesamtbevölkerung reichen dabei von 1,29/100.000 Einwohner im Zeitraum von 1967-1980 mit steigenden Inzidenzen bis zu 4,1/100.000 im Zeitraum von 1991-2001. Eine Studie aus dem Jahr 2011 konnte jedoch keinen weiteren Anstieg verzeichnen [4] und auch neuere Untersuchungen belegen eine jährliche Inzidenz von ca. 4-5/100.000 Einwohner [5].

Eine deutliche Zunahme der Fallzahlen von bis >30/100.000 findet sich bei den über 70-Jährigen. Vor allem Männer (42,3) sind, mit Ausnahme des MDS-del(5q), im höheren Lebensalter signifikant häufiger betroffen als Frauen (19,0) [6].

1.2 Ätiologie

Bei den Myelodysplastischen Syndromen unterscheidet man ätiologisch die primären von sekundären Erkrankungen, wobei die primären ca. 90% aller MDS-Erkrankungen ausmachen und die sekundären nur ca. 10%. Bei den primären, das heißt de novo entstandenen Myelodysplastischen Syndromen, liegt eine idiopathische Ursache zu Grunde. Sie beruhen meist auf chromosomalen, genetischen oder epigenetischen Veränderungen, und es kann meist keine exogene Ursache ermittelt werden. Im Gegensatz dazu stehen die sekundären Myelodysplastischen Syndrome bei denen eine solche Noxe nachweisbar ist. Dabei unterscheidet man Therapie-assoziierte Ursachen (Zytostatika-Therapien, Bestrahlungen oder Radiojodtherapie) von einer Exposition gegenüber Benzol und anderen organischen

Lösungsvermittlern, radioaktiver Strahlung oder anderen vorausgegangenen hämatologischen Erkrankungen [7].

Die primären MDS-Erkrankungen treten vor allem im höheren Alter mit einem medianen Erkrankungsalter zwischen 72-75 Jahren auf, während bereits jüngere Altersgruppen aufgrund des Einflusses exogener Noxen von einem sekundären MDS betroffen sein können [8].

1.3 Pathologie

Grundlage für die Entstehung der Myelodysplastischen Syndrome ist die schrittweise Akkumulation von genomischen Schäden wie chromosomalen Aberrationen und Mutationen der DNA von hämatopoetischen Stammzellen und Progenitorzellen. In der Folge findet eine Selektion und Proliferation dieser malignen Zellen statt, die wiederum eine klonale Evolution mit Verdrängung des gesunden Knochenmarks mit Ausbildung von Zytopenien im Blut bedingt. Eine Arbeit aus dem Jahr 2014 konnte zeigen, dass insgesamt 104 Mutationen unter anderem in den Genen des *Splicing*apparats, Regulatoren epigenetischer Modifikationen und Transkriptionsfaktoren vermehrt in Patienten mit einem Myelodysplastischen Syndrom auftraten. Dabei wiesen 89,5% aller untersuchten Patienten zumindest eine Mutation und im Mittel drei Veränderungen auf, wobei die am häufigsten mutierten Gene TET2, SF3B1, ASXL1, SRSF2, DNMT3A und RUNX1 sind [9]. Das genetische Profil der Patienten ist dabei jedoch nicht nur entscheidend für die Entstehung eines MDS, sondern beeinflusst außerdem den klinischen Phänotyp, die Prognose und das Therapieansprechen [10]. So tritt zum Beispiel insbesondere eine Mutation des Tumorsuppressor-Gens TP53 in ca. 30% der Therapie-assoziierten MDS, aber nur in 8-13% der primären MDS-Erkrankungen auf. Weiterhin ist diese Mutation mit einer reduzierten Lebenserwartung, einem erhöhtem Risiko für eine Transformation in eine Akute Myeloische Leukämie und einem frühen Rezidiv nach verschiedenen Therapien assoziiert [11].

Neuere Untersuchungen haben gezeigt, dass die Knochenmarkmikroumgebung (Nische) ebenso an der Entstehung der Myelodysplastischen Syndrome beteiligt ist. Dabei wurde in experimentellen Arbeiten nachgewiesen, dass genetische Veränderungen in mesenchymalen Stromazellen und die Überproduktion von Nische-Faktoren wie N-Cadherin, IGFBP2, VEGFA und LIF mit der Expansion der MDS-Zellen und damit dem MDS-Phänotyp korrelieren. Weiterhin üben xenotransplantierte MDS-Zellen in Mausmodellen einen instruktiven Effekt auf die Stromazellen aus, sodass wiederum günstige Wachstumsbedingungen für die malignen Zellen induziert werden [12].

Auf diesen Ergebnissen aufbauend konnten weitere Arbeiten zeigen, dass insbesondere Entzündung und chronisch-entzündliche Stimulierung der Knochenmarkmikro-umgebung die Regulation von Proliferation, Differenzierung, Ausreifung und Funktion unter anderem über *Toll-like*-Rezeptoren (TLR) positiv beeinflussen. Hämatopoetische Stammzellen sind für die DNA-Reparatur vor allem auf nicht-homologe End-Verknüpfung angewiesen, was die

Anfälligkeit für somatische Mutation erhöht und in Kombination mit entzündlichen Faktoren zur weiteren Proliferation des malignen Klons führt [13].

1.4 Klinik

Das klinische Erscheinungsbild der Myelodysplastischen Syndrome spiegelt meist die Ausprägung der Zytopenien und den damit einhergehenden Symptomen wider und ist somit Ausdruck der bestehenden Knochenmarkinsuffizienz. So findet sich initial in 70-80% der Fälle eine Anämie, die dementsprechend mit allgemeiner körperlicher Schwäche oder Fatigue, Dyspnoe – insbesondere bei Belastung -, Herzrasen und Kopfschmerzen einhergehen kann. Wesentlich seltener sind klinische Bilder der Thrombopenie (Petechien, Hämatome, Blutungsneigung) oder Leukopenie (Fieber, Infektanfälligkeit insbesondere der Atemwege und der Haut) [14].

1.5 Diagnostik

In der Mehrzahl der Fälle wird die Diagnose eines Myelodysplastischen Syndroms nach einer Routineblutuntersuchung beim Hausarzt oder Hämatologen gestellt, oder aufgrund weitergehender Untersuchungen zur Ursachenfindung der bestehenden anämischen Symptomatik [14]. In den weiteren Untersuchungen müssen zunächst häufige Gründe für eine Anämie (z.B. Eisenmangel, Vitamin B12- oder Folsäuremangel) sowie andere hämatologische und nicht-hämatologische Ursachen, dargestellt in Abbildung 1, ausgeschlossen werden. Dafür werden standardmäßig neben Proben aus dem peripheren Blut auch Knochenmark-Aspirate entnommen und evaluiert. Neben einem regulären Blutbild und Differentialblutbild sind für die Diagnosesicherung und Klassifizierung nach dem WHO-Schema ebenso eine zytomorphologische und zytochemische Beurteilung des Knochenmarks sowie eine histologische Aufarbeitung relevant. Die Immunphänotypisierung des Knochenmarks ist zurzeit noch keine Standarduntersuchung bei Erstdiagnose, kann in Zweifelsfällen jedoch Aufschluss über den Blastenanteil und Dysplasien der verschiedenen Zellreihen geben. Weiterhin ist eine zytogenetische und molekulargenetische Untersuchung obligat und kann bei Bedarf durch eine Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) ergänzt werden [15].

Aplastische Anämie, <i>Pure-Red-Cell-Aplasie</i> (PRCA)
Toxische Knochenmarkschädigung (Alkohol, NSAR, Blei, etc.)
Reaktive Knochenmarksveränderungen (Sepsis, HIV, Tbc, COVID, etc.)
Monozytosen anderer Ursachen (bei CMML)
Paroxysmale nächtliche Hämaturie (PNH)
Immunthrombozytopenie (ITP)
Megaloblastäre Anämie
Hypersplenismus
Akute Leukämie
Myeloproliferative Erkrankungen (MPN)
Haarzelleukämie
Congenitale dyserythropoetische Anämie

Abb. 1: Differentialdiagnosen der Myelodysplastischen Syndrome [13]

1.5.1 Blutbild und Differentialblutbild

Zu Beginn der Diagnosestellung eines Myelodysplastischen Syndroms sollten vor allem benigne Gründe für Zytopenien ausgeschlossen werden. Dies gelingt zu großen Teilen bereits mit einer Bestimmung entscheidender Laborparameter. Obligat müssen neben Zellzahlen von Erythrozyten, Thrombozyten, Leukozyten und Retikulozyten, Hb-, LDH-, Ferritin und EPO-Spiegel bestimmt werden. Bereits das Vorliegen von Bi- oder Panzytopenien kann als Warnsignal „*red flag*“ gewertet werden und auf eine Knochenmarkserkrankung hinweisen [14].

Grundlage für die Diagnosestellung eines Myelodysplastischen Syndroms war lange Zeit das Vorliegen einer oder mehrerer Zytopenien - „*sine qua non*“ – und damit auch in den Klassifikationssystemen namensgebend, bevor weitere Studien die prognostische Relevanz des Ausprägungsgrades der Zytopenie verschiedener Zellreihen erkannten [16]. Jedoch zeigten weitere Untersuchungen, dass frühe Stadien eines Myelodysplastischen Syndroms auch ohne initiale Zytopenie auftreten können und Patienten durch die 2008 festgelegten Grenzwerte per se von der Diagnose ausgeschlossen waren [17], weshalb es zu einer erneuten Überarbeitung der diagnostischen Kriterien kam und die WHO-Klassifikation von 2016 entstand [18]. Eine weitere Arbeitsgruppe beschäftigte sich 2017 außerdem mit der Festlegung von minimalen diagnostischen Kriterien, die sowohl die Diagnose von Normalzuständen, Pre-Myelodysplastischen Syndromen als auch Myelodysplastischen Syndromen erlaubt, wie in Abbildung 2 dargestellt [19].

A. Voraussetzende Kriterien (beide müssen erfüllt sein)

- Persistierende (4 Monate) periphere Zytopenie in mindestens einer der drei Zellreihen (Ausnahme beim Nachweis von Blasten im peripheren Blut und MDS-bezogenen zytogenetischen Aberrationen) - Ausschluss aller anderen hämatologischen und nicht-hämatologischen Ursachen als primäre Ursache für die Zytopenie oder Dysplasie
B. MDS-bezogene (Haupt-) Kriterien (mind. ein Kriterium muss erfüllt sein) - Zytologie: Dysplasien in >10% aller Zellen in einer der drei Zellreihen - $\geq 15\%$ Ringsideroblasten (Eisenfärbung) oder $\geq 5\%$ Ringsideroblasten (Eisenfärbung) und Nachweis einer SF3B1-Mutation - 5-19% Blasten in der Knochenmarkzytologie oder 2-19% Blasten im Blutaussstrich - Typische chromosomale Aberrationen in der Bänderungszytogenetik oder FISH
C. Co-Kriterien (Patienten mit Erfüllung von A-, aber keinen B-Kriterien und typischen klinischen Symptomen) - Auffällige Befunde in der Histologie oder Immunhistologie von Knochenmarktrepanaten, die die Diagnose eines MDS unterstützen* - Auffällige Befunde in der Immunphänotypisierung des Knochenmarks durch Flow-Zytometrie (multiple MDS-assoziierte phänotypische Aberrationen, die auf das Vorliegen einer monoklonalen Population an erythropoetischen oder myeloischen Zellen hindeuten) - Nachweis einer klonalen Population an myeloische Zellen durch molekulare Sequenzierung und Nachweis MDS-assoziiierter Mutationen

Abb. 2: Proposed minimal diagnostic criteria of MDS [18]

*z.B. Nachweis von abnormal gelegenen unreifen Vorstufen (ALIP), CD34+ Blasten u.a.

Weitere Arbeitsgruppen entwickelten Scores wie den „complete blood count-based score“ (CBC-score), der die Diagnosestellung vereinfachen [20] oder das MDACC-Model, das den Untersuchenden außerdem bei der Therapieplanung insbesondere von Niedrig-Risiko-MDS unterstützen soll [21]. Ausschlaggebend ist jedoch weiterhin der Nachweis von Dysplasiekriterien in $\geq 10\%$ der Zellen mindestens einer Zellreihe. Dies gelingt bei vielen Patienten bereits über die Analyse eines Differentialblutbildes, doch bleibt die Zytomorphologie aus dem Knochenmark aufgrund der höheren Sensitivität Goldstandard [14].

1.5.2 Zytomorphologie und Zytochemie

Historisch bedingt, beruht die Diagnose eines MDS auf morphologischen Kriterien bei Blutaussstrich und Zytomorphologie [22]. Material für die Zytologie wird über eine Knochenmarkpunktion mit Entnahme von Aspirat sowie meist einer Stanzbiopsie aus der Spina iliaca posterior gewonnen. Gerade bei einer „punctio sicca“ – also einer Knochenmarkpunktion ohne Gewinnung von Aspirat - gewinnt die Beurteilung von Abrollpräparaten sowie die histologische Aufarbeitung der Stanze an Bedeutung.

Eine zytochemische Aufarbeitung der Proben kann bei der Zuordnung der Zellen zu den verschiedenen Zellreihen helfen. Dabei sollte standardmäßig sowohl eine May-Grünwald-

Giemsa als auch eine Berliner Blau-Färbung zum Nachweis von Eisen durchgeführt werden. Letztere ist dabei vor allem für den Nachweis von Ringsideroblasten entscheidend. Beim Knochenmark sollten mindestens 500 Zellen und beim Blutaussstrich mindestens 200 Blutzellen ausgezählt werden. Signifikant ist zum Beispiel der Nachweis von Dysplasien, wenn sie in $\geq 10\%$ der kernhaltigen Zellen der betrachteten Zellreihen einen positiven Nachweis liefern. Die häufigsten Dysplasiezeichen sind der Nachweis von Ringsideroblasten, eine Anisometrie der Thrombozyten, eine Linksverschiebung der Granulopoese und eine vermehrte Speicherung von Eisen bedingt durch eine erhöhte Eisenaufnahme im Darm aufgrund der vorausgehenden Anämie. Im Median weist ein Patient sechs Dysplasiekriterien auf [23].

Bei der Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome ist darüber hinaus der prozentuale Nachweis von Blasten entscheidend [15].

Außerdem kann eine Peroxidase- und Esterasefärbung bei der Unterscheidung zwischen degranulierten Myelozyten und Monozyten helfen und ist damit besonders wichtig bei der Diagnose einer CMML [24].

1.5.3 Histologie

Eine histologische Aufarbeitung ist bei allen Patienten mit einer Indikation zur Knochenmarksbiopsie indiziert und kann weitere Informationen zur Zellularität des Knochenmarks, zu Dysplasien der Megakaryozyten und der Anzahl der Blasten sowie zum Fibrosierungsgrad und zur Anwesenheit von nicht-hämatologischen Zellen (z.B. Metastasen) liefern [15].

Um valide Ergebnisse zu erzielen, sollte die Stanze mindestens 1,5cm lang sein und mittels Formalin-Lösung fixiert, entkalkt und schließlich in Paraffinwachs eingebettet werden. Anschließend Standard-Färbungen können mit Hämatoxylin-Eosin, Giemsa, Berliner Blau oder Naphtol-AS-D-Chloracetat-Esterase (CAE) durchgeführt werden [25]. Des weiteren sollte immunologisch auf den Nachweis von Myeloperoxidase, Glycophorin A oder C, CD34, CD117, Megakaryozyten, Monozyten, CD20 (B-Zellen) und CD3 (T-Zellen) getestet werden. Eine Gomori-Silber-Färbung ist zum Nachweis von Fibrosierung hilfreich.

Vorteile der Histologie sind z.B. die bessere Aussagekraft über Dysplasien der Megakaryozyten, da auch in gut ausgestrichenen Zytologien häufig nicht genügend Zellen für die Berechnung eines prozentualen Anteils der Dysplasien vorliegen [15, 19]. Außerdem ist eine ausgeprägte Fibrosierung häufig mit einem erhöhten Blastenanteil und einem hohen Transfusionsbedarf assoziiert und sollte bei der Stellung der Therapieindikation berücksichtigt werden [26].

Weiterhin hilfreich kann der immunhistochemische Nachweis von Anti-CD34 sein, mit dem der prozentuale Anteil der Blasten abgeschätzt werden kann. Allerdings beziehen sich die WHO-Grenzwerte der Klassifikationen auf die Blasten im Aspirat, weshalb Blastenzahlen der Histologie lediglich der besseren Einschätzung dienen sollten [15, 19].

Vor allem bei zytopenischen Patienten mit unklaren morphologischen und genetischen Befunden kann eine Immunphänotypisierung, meist in Form einer Durchflusszytometrie, Aufschluss über die Diagnose bringen. In der Durchflusszytometrie können spezifische Veränderungen an reifen und unreifen Zellen der verschiedenen hämatologischen Zellreihen nachgewiesen werden. So weisen ein erhöhter Prozentsatz der CD34+ Progenitorzellen im Knochenmark, eine Verringerung der B-Progenitorzellen, eine Über- oder Unterexpression von CD45 auf myeloischen Progenitorzellen und eine Verringerung des *sideward light scatter* (SSC) auf Neutrophilen auf das Vorliegen eines MDS hin [27, 28].

1.5.4 Zytogenetik

Eine konventionelle zytogenetische Analyse ist für alle MDS-Patienten mit einer Indikation zur Knochenmarkspunktion obligat und kann bei Bedarf durch eine Fluoreszenz-in-situ-Hybridsierung (FISH) ergänzt werden [15]. Wann immer möglich, sollten 20 Metaphasen oder mehr analysiert und mit Hilfe des *International System for Human Cytogenetic Nomenclature* (ISCN) beschrieben werden [29].

Standardmäßig werden zur Chromosomenanalyse 5-10ml mit Heparin antikoagulierte Knochenmark gewonnen, kultiviert und durch Zugabe von Colcemid in der Metaphase arretiert. Eine eindeutige Identifizierung der Chromosomen ist mittels Bänderungstechnik – meist G-(Giemsa), Q- (Quinacrin) und R-(reverse) Bandentechnik – möglich, da die entstehenden hellen und dunklen Banden für jedes Chromosom spezifisch sind.

Wenn kein Knochenmark-Aspirat entnommen werden kann oder eine Punktion aufgrund von Alter oder bestehenden Komorbiditäten zu risikoreich ist, können alternativ 3-10ml peripheres, heparinisierendes Blut zur zytogenetischen Analyse genutzt werden. Bisher gibt es nur wenige Arbeiten, die sich mit der statistischen Wertigkeit und Aussagekraft der peripher gewonnenen Chromosomenanalysen beschäftigen. Die Ergebnisse deuten jedoch daraufhin, dass eine hohe Zahl zirkulierender Progenitorzellen oder Blasten im Blut mit der erfolgreichen Gewinnung von ausreichend Metaphasen zur Chromosomenanalyse assoziiert ist [30]. Weitere Arbeiten nutzen statt einer konventionellen Bänderungszytogenetik das Verfahren der *single-nucleotide polymorphism arrays* (SNP-A) und konnten in 95% bzw. 100% der Fälle den gleichen Karyotyp in peripherem Blut sowie Knochenmark nachweisen [31, 32].

Das ISCN dient seit 1978 als zentrale Referenz zur Beschreibung chromosomaler Aberrationen. Unterschieden wird zwischen numerischen und strukturellen Veränderungen. Bei numerischen Aberrationen ist die Anzahl der Chromosomen durch z.B. Verlust (Monosomie) oder Zugewinn (Trisomie) eines Chromosoms verändert, während strukturelle Aberrationen nur den Aufbau des Chromosoms betreffen. Strukturelle Aberrationen können zum Beispiel eine Inversion (Verdrehung), Duplikation (Verdopplung), Translokation (Vertauschung) oder eine Deletion (Verlust) von genetischem Material sein. Die Angabe der Chromosomensätze erfolgt dabei nach dem Schema: Anzahl der Chromosomen, Angabe der Geschlechtschromosomen, ggf. Aberrationen in numerischer Reihenfolge [Anzahl der Metaphasen] [33]. Beispiele sind:

- Normaler Karyotyp: 46,XY[24] oder 46,XX[25]
- Numerische Aberration: 45,X,-Y [20] oder 47,XX,+8[21]
- Strukturelle Aberration: 46,XY,del(13)(q12q32)[24] oder 46,XX,del(5)(q13q34),+21,-22[2]/46,XX[7]

Das Kürzel q beschreibt dabei Veränderungen des langen und p des kurzen Armes des betroffenen Chromosoms. Die nachfolgende Zahl steht für die betroffene Region und Bande. Zum Beispiel bedeutet del(13)(q12q32), dass das genetische Material auf dem langen Arm des Chromosoms 13 zwischen der Bande 12 und 32 verloren gegangen ist. Ein + steht für den Zugewinn und ein – für den Verlust eines Chromosoms.

Als Klon wird eine strukturelle Aberration erst bezeichnet, wenn mindestens zwei und bei numerischen Aberrationen drei Metaphasen betroffen sind [33].

Bei fehlendem Zellwachstum oder komplex aberranten Karyotypen kann eine FISH die konventionelle zytogenetische Diagnostik ergänzen, prognostisch relevante Informationen liefern und die klinische Entscheidungsfindung vereinfachen [34].

Bereits bei Erstdiagnose liegen bei 50-60% der Patienten chromosomale Aberrationen vor. Die häufigsten Aberrationen sind Monosomie 5 oder del(5q), Monosomie 7 oder del(7q), Trisomie 8, del(20q) und –Y [35]. Einige Aberrationen können auch ohne das Vorliegen definitiver morphologischer Veränderung eine MDS-Diagnose bestätigen. Diese werden dabei der Diagnose MDS U zugeordnet und sind in Tabelle 1 dargestellt [35].

Generell ist das Vorliegen komplexer Karyotypen bei Erstdiagnose und eine klonale Evolution mit einer schlechten Prognose assoziiert. Ein normaler Karyotyp ist mit einer günstigen Prognose assoziiert, wie z.B. auch das Vorliegen einer Deletion 5q oder der Verlust des Y-Chromosoms.

Anders als zum Beispiel bei der Chronisch myeloischen Leukämie (CML), die durch das Vorliegen einer homogenen genetischen Subgruppe, nämlich des bcr-abl Fusionsproteins, definiert wird, ist die genetische Heterogenität bei MDS Ausdruck des klonalen Charakters der Erkrankung [36].

Tabelle 1: MDS definierende chromosomale Aberrationen [35]

Aberration	Häufigkeit in %
-5 or del(5q)	10-15
-7 or del(7q)	10
i(17q) or t(17p)	2-3
del(12p) or t(12p)	1-2
del(11q)	1-2
-13 or del(13q)	1-2
del(9q)	1

idic(X)(q13)	1
inv(3)(q21q26.2)	1
t(6;9)(p23;q34)	1
t(3;21)(q26.2;q22.1)	<1
t(1;3)(p36.3;q21.2)	<1
t(11;16)(q23;p13.3)	<1
t(2;11)(p21;q23)	<1

1.5.5 Molekulargenetik

Somatische Mutationen liegen bei mehr als 70% der Patienten bei Erstdiagnose vor und können *Splicing*-Faktoren, epigenetische Faktoren (DNA-Methylierung und Histon-Modifikation), Transkriptionsfaktoren/-regulation und die Signaltransduktion beeinflussen [37]. *Next Generation Sequencing* (NGS) ermöglicht die Analyse des gesamten Genoms in einem einzigen Test und erlaubt es damit, Aussagen über Art und Anzahl der somatischen Mutationen zu treffen. Die häufigsten betroffenen Gene bei MDS-Patienten sind TET2 (20–25%), DNMT3A (12–18%), ASXL1 (15–25%) und SF3B1 (20–30%). Eine Aufstellung häufiger genetischer Veränderungen findet sich in Tabelle 2 [38, 39].

Tabelle 2: Somatische Mutationen mit kumulativer Inzidenz in der Literatur [38, 39]

Funktion	Gen	Inzidenz	Besonderheiten
RNA-Splicing	SF3B1	20-30%	Assoziation mit Ringsideroblasten, günstige Prognose
	SRSF2	10-15%	Co-Mutation mit TET2 in CMML, schlechte Prognose
	U2AF1	8-12%	schlechte Prognose
	ZRSR2	5-10%	
DNA-Methylierung	TET2	20-25%	hohe Inzidenz bei CMML
	DNMT3A	12-18%	schlechte Prognose

	IDH 1 und 2	<10%	
Histon-Modifikation	ASXL1	15-25%	hohe Inzidenz bei CMML, schlechte Prognose
	EZH2	5-10%	schlechte Prognose
Transkriptionsfaktoren	RUNX1	10-15%	schlechte Prognose
	ETV6	<5%	schlechte Prognose
DNA-Reparatur	TP53	8-12%	assoziiert mit komplexen Karyotypen, bei del(5q) schlechtes Therapieansprechen auf Lenalidomid, schlechte Prognose
Signaltransduktion	CBL	<5%	schlechte Prognose
	NRAS/KRAS	<5%	schlechte Prognose
	JAK2	<5%	
Kohesionsmolekül	STAG2	5-10%	

1.6 Klassifikation

1.6.1 FAB-Klassifikation

Von 1982 bis 2001 diente die FAB-Klassifikation, entwickelt von einer französisch-amerikanisch-britischen Arbeitsgruppe, als diagnostischer Standard in der Einteilung der Myelodysplastischen Syndrome. Sie basierte dabei auf zytomorphologischen Kriterien, medullärem und peripheren Blastenanteil, sowie der Monozytenzahl im Blut [40].

Tabelle 3: FAB-Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [40]

Subtyp	Knochenmarkbefunde	Blutbefunde
Refraktäre Anämie (RA)	<5% Blasten	<1% Blasten
Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten (RARS)	<5% Blasten >15% Ringsideroblasten	<1% Blasten
Refraktäre Anämie mit Blastenexzess (RAEB)	5-9% Blasten	<5% Blasten
Refraktäre Anämie mit Blastenexzess in Transformation (RAEB-T)	20-29% Blasten Auerstäbchen fakultativ	>5% Blasten
Chronisch myelomonozytäre Leukämie (CMML)	<20% Blasten	<5% Blasten >1000 Monozyten/ μ l

1.6.2 WHO Klassifikationen von 2001 und 2008

Weitere Arbeiten konnten jedoch zeigen, dass Patienten mit weniger als 5% Blasten im Knochenmark und einer multilineären Dysplasie eine schlechtere Prognose aufwiesen als Patienten mit Einliniendysplasien [41-43], dass der prozentuale Anteil der Blasten einer der wichtigsten prognostischen Parameter ist [44] und dass Patienten mit der Diagnose RAEB-T in Bezug auf Überleben und Therapie-Ansprechen den AML-Patienten ähnlich waren [45, 46]. Des weiteren erwiesen sich die CMML-Patienten als sehr heterogene Gruppe mit zum Teil klassischen myeloproliferativen Veränderungen als auch myelodysplastischen Merkmalen, was die Einordnung in das bestehende System erschwerte [47, 48].

Um dem jeweils aktuellen Stand der Wissenschaft gerecht zu werden, wurde das bestehende Klassifikationssystem mehrmals überarbeitet und angepasst. Ziel der nachfolgend dargestellten WHO-Klassifikation von 2001, 2008 und der anschließend behandelten Klassifikation von 2016 war es dabei, alle verfügbaren Daten zu klinischen, morphologischen, zytochemischen, immunphänotypischen und genetischen Informationen zusammenzutragen und spezifische Entitäten mit klinischer Relevanz zu bilden [49, 50].

Tabelle 4: WHO 2001 Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [50]

Subtyp	Knochenmarkbefunde	Blutbefunde
Refraktäre Anämie (RA)	Unilineäre erythropoetische Dysplasie <5% Blasten <15% Ringsideroblasten	Anämie <1% Blasten
Refraktäre Anämie mit multilineärer Dysplasie (RCMD)	Bi- oder multilineäre Dysplasie <5% Blasten <15% Ringsideroblasten	Zytopenie (Bi- oder Panzytopenie) <1% Blasten
Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten (RARS)	Unilineäre erythropoetische Dysplasie <5% Blasten ≥15% Ringsideroblasten	Anämie <1% Blasten

Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten mit multilineärer Dysplasie (RSCMD)	Bi- oder multilineäre Dysplasie <5% Blasten ≥15% Ringsideroblasten	Zytopenie (Bi- oder Panzytopenie) <1% Blasten
Refraktäre Anämie mit Blastenexzess (RAEB I)	5-9% Blasten	Zytopenie <5% Blasten
Refraktäre Anämie mit Blastenexzess (RAEB II)	10-19% Blasten Auerstäbchen fakultativ	Zytopenie 5-19% Blasten
MDS unclassifiable (MDS-U)	<5% Blasten	Zytopenie <1% Blasten
5q-Anomalie	<5% Blasten del(5q) zytogenetisch nachweisbar	Anämie <5% Blasten

Tabelle 5: WHO 2008 Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [51]

Subtyp	Knochenmarkbefunde	Blutbefunde
Refraktäre Zytopenie mit unilineärer Dysplasie (RCUD) - Refraktäre Anämie (RA) - Refraktäre Neutropenie (RN) - Refraktäre Thrombozytopenie (RT)	Unilineäre Dysplasie <5% Blasten <15% Ringsideroblasten	Uni-/Bizytopenie <1% Blasten
Refraktäre Anämie mit multilineärer Dysplasie (RCMD)	multilineäre Dysplasie <5% Blasten <15% Ringsideroblasten	Zytopenie <1% Blasten
Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten (RARS)	Unilineäre erythropoetische Dysplasie	Anämie <1% Blasten

	<5% Blasten ≥15% Ringsideroblasten	
Refraktäre Anämie mit Ringsideroblasten mit multilineärer Dysplasie (RSCMD)	multilineäre Dysplasie <5% Blasten ≥15% Ringsideroblasten	Zytopenie <1% Blasten
Refraktäre Anämie mit Blastenexzess (RAEB I)	5-9% Blasten	Zytopenie <5% Blasten
Refraktäre Anämie mit Blastenexzess (RAEB II)	10-19% Blasten Auerstäbchen fakultativ	Zytopenie 5-19% Blasten
MDS unclassifiable (MDS-U)	<5% Blasten	Zytopenie <1% Blasten
MDS 5q-Minus	<5% Blasten del(5q) zytogenetisch nachweisbar	Anämie <1% Blasten

1.6.3 WHO Klassifikation von 2016

Da die WHO Klassifikation von 2016 als Standard für diese Arbeit genutzt wird, soll sie im Folgenden ausführlicher dargestellt werden. Eine systematische Aufstellung der WHO Klassifikation von 2016 zeigt Tabelle 7 am Ende des Kapitels.

Grundlegend für die Diagnosestellung war lange Zeit das Vorliegen einer Zytopenie und damit in den Klassifikationssystemen von 1982-2008 namensgebend. Allerdings korrelieren die morphologischen Dysplasien nicht zwangsläufig mit den im Blut vorliegenden Zytopenien [16], weshalb in der Klassifikation von 2016 die Nomenklatur angepasst wurde. Folglich bestand der Name nun aus MDS, gefolgt von den Modifikatoren: uni- oder multilineäre Dysplasie (SLD/MLD), Ringsideroblasten (RS), Blastenexzess (EB) oder der zytogenetischen Aberration del(5q) [18].

Die MDS mit Ringsideroblasten wurden dabei als eigenständige Gruppe (MDS-RS) erfasst. Sie können mit einer uni- oder multilineären Dysplasie einhergehen und weisen eine Assoziation zu dem Vorliegen einer SF3B1 Mutation auf. Grundlegend für die Diagnose ist somit das Vorliegen von ≥15% Ringsideroblasten in den erythroiden Zellen bei unbekanntem Mutationsstatus oder das Vorliegen einer SF3B1 Mutation mit ≥5% Ringsideroblasten [52].

Die einzige zytogenetische Aberration, die eine eigene Gruppe definiert, bleibt die Deletion 5q, da sie mit einem spezifischen Phänotyp einhergeht, mit der Substanz Lenalidomid therapiert werden kann und eine günstige Prognose aufweist. Neuere Studien konnten zeigen, dass sich die Prognose durch eine weitere Aberration nicht verschlechtert, weshalb die Gruppe entsprechend erweitert wurde. Eine Monosomie 7 sowie eine Deletion 7q sind jedoch Ausschlusskriterien für die Zuordnung zu dieser Gruppe [53].

Patienten mit einer Erhöhung der Blastenzahl im Knochenmark >5% oder Blut >1% werden in die Gruppen MDS mit Blastenexzess 1 und 2 eingeteilt. Befunde mit einer Erhöhung der Blasten im Knochenmark oder Blut auf >20% werden dabei als AML klassifiziert. Das inkludiert die frühere Diagnose „Refraktäre Anämie mit Blastenexzess in Transformation“ (RAEB-T), die für Blastenzahlen von 20-29% genutzt wurde [54].

Patienten mit eindeutigen Dysplasien, die jedoch weniger als 10% ausmachen, oder Patienten mit MDS-typischen chromosomalen Aberrationen werden weiterhin als MDS U eingeteilt.

Zu den myelodysplastischen-myeloproliferativen *Overlap*-Erkrankungen gehören die CMML, MDS/MPN-RS-T sowie MDS/MPN U. Sie weisen sowohl Merkmale der myelodysplastischen als auch myeloproliferativen Erkrankungen auf und werden daher als eigene Gruppe klassifiziert (abgebildet in Tabelle 6). Grundlegend für die Diagnosestellung einer CMML ist das Vorliegen von >1.000 Monozyten/ μ l im Blut und >10% Monozyten im Differentialblutbild. Ausgehend vom prozentualen Anteil der Blasten werden die CMML in drei Gruppen unterteilt [55]. Diagnosekriterien für die MDS/MPN-RS-T sind das Vorliegen einer Thrombozytose von $\geq 450 \times 10^9/L$ und $\geq 15\%$ Ringsideroblasten in den erythroiden Zellen.

Tabelle 6: WHO 2016 Klassifikation der MDS/MPN-Overlap-Erkrankungen [18]

	Abkürzung	Blasten KM	Blasten PB	Besonderheiten
Chronische myelomonozytäre Leukämie				
Chronische myelomonozytäre Leukämie 0	CMML 0	<5%	<2%	- >1.000 Monozyten/ μ l - >10% der Leukozyten
Chronische myelomonozytäre Leukämie 1	CMML 1	6-9%	2-4%	- >1.000 Monozyten/ μ l - >10% der Leukozyten
Chronische myelomonozytäre Leukämie 2	CMML 2	10-19%	5-19%	- >1.000 Monozyten/ μ l - >10% der Leukozyten
MDS/MPN mit RS und Thrombozytose	MDS/MPN-RS-T	<5%	<1%	- Thrombozytose $\geq 450 \times 10^9/L$ - $\geq 15\%$ Ringsideroblasten

MDS/MPN unklassifizierbar	MDS/MPN U			
--------------------------------------	--------------	--	--	--

Tabelle 7: WHO 2016 Klassifikation der Myelodysplastischen Syndrome [18]

Kategorie	Abkürzung	Dysplastische Reihen	Ringsideroblasten	Blasten KM	Blasten PB	Besonderheiten
MDS mit unilineärer Dysplasie	MDS SLD	1	<15%	<5%	<1%	
MDS mit multilineärer Dysplasie	MDS MLD	2 oder 3	<15%	<5%	<1%	
MDS mit Ringsideroblasten						
MDS mit Ringsideroblasten und unilineärer Dysplasie	MDS SLD RS	1	≥15%	<5%	<1%	
MDS mit Ringsideroblasten und multilineärer Dysplasie	MDS MLD RS	2 oder 3	≥15%	<5%	<1%	
MDS mit del(5q)	MDS del(5q)	1-3	Irrelevant	<5%	<1%	del(5q) isoliert oder mit 1 anderen (außer -7 oder del(7q))
MDS mit Blastenexzess						
MDS mit Blastenexzess (1)	MDS EB 1	0-3	Irrelevant	5-9%	2-4%	Periphere Auerstäbchen
MDS mit Blastenexzess (2)	MDS EB 2	0-3	Irrelevant	10-19%	5-19%	Periphere Auerstäbchen
MDS, unklassifizierbar						
mit 1 % peripheren Blasten		1-3	Irrelevant	<5%	=1%	
Mit unilineärer Dysplasie und Panzytopenie		1	Irrelevant	<5%	<1%	
MDS definierende zytogenetische Veränderungen		0	<15%	<5%	<1%	MDS-definierende Abnormalität

1.7.2 IPSS-R

Eine Weiterentwicklung des IPSS war das *Revised international prognostic scoring system* (IPSS-R), das zwischen fünf statt nur vier Risikogruppen unterschied. Außerdem wurden die Ausprägung der jeweiligen Zytopenien berücksichtigt und die zytogenetischen Aberrationen anstatt in drei Kategorien nun in fünf eingeteilt. Weiterhin wurde der prozentuale Anteil der Blasten neu verteilt, sodass hohe Blastenwerte nun im Verhältnis deutlich höhere Punktwerte erzielten [59]. Verschiedene Arbeiten konnten zeigen, dass der IPSS-R besser in der prognostischen Wertigkeit ist als der IPSS [60, 61]. Doch auch der IPSS-R verliert im Krankheitsverlauf und vor allem mit Durchführung einer Therapie an Aussagekraft, sodass eine Einteilung in die Risikogruppen bei Erstdiagnose stattfinden sollte [62].

Der IPSS-R ist dargestellt in Tabelle 9. Die Tabellen 10 und 11 dienen dabei als Legende.

Tabelle 9: IPSS-R [59]

	0	0,5	1	1,5	2	3	4
Zytogenetische Risikogruppe	Sehr gut	-	Gut	-	Intermediäre	Schlecht	Sehr schlecht
Blasten (KM)	<2%	-	3-4%	-	5-9%	>10%	-
Hämoglobin g/dl	>10	-	8-<10	<8	-	-	-
Thrombozyten/μl	>100	50-<100	<50	-	-	-	-
Granulozyten/μl	>800	<800	-	-	-	-	-

Tabelle 10: Legende zur Einteilung des Karyotyps nach IPSS-R

	Zytogenetische Aberrationen
Sehr gut	Del(11q), -Y
Gut	Normal, del(5q), del(12p), del(20q), Doppel-Klon mit del(5q) außer Chromosom 7
Intermediär	del(7q), +8, +19, i(17q), andere Einzel- oder Doppel-Klone
Schlecht	-7, inv(3)/t(3q)/del(3q), Doppel-Klon mit -7/del(7q), komplex (3 Aberrationen)
Sehr schlecht	komplex >3 Aberrationen

Tabelle 11: Legende zur prognostischen Risikogruppe nach IPSS-R

	Punkte (IPSS-R)	Medianes Überleben (Jahre)
Sehr gut	<1,5	8,8

Gut	>1,5-3	5,3
Intermediär	>3-4,5	3
Schlecht	>4,5-6	1,6
Sehr schlecht	>6	0,8

1.7.3 IPSS-M

Im Zuge weiterer Forschungen wurde 2022 ein neuer, webbasierter Score, das *Molecular International Prognostic Scoring System* (IPSS-M) entwickelt. Er berücksichtigt neben den bekannten klinischen Parametern wie Blasten, Hämoglobin-Wert und zytogenetischer Risikogruppe nun auch molekulare Daten und teilt die Patienten in sechs Risikogruppen ein. Insgesamt werden somatische Mutationen auf 31 Genen mit sowohl der Anzahl der Mutationen als auch ihrer prognostischen Wertigkeit einbezogen. Der Score kann nun sowohl bei Patienten mit primärem als auch sekundärem bzw. Therapie-assoziiertem MDS angewendet werden und fehlende Angaben zu nicht analysierten Genen können durch das Regressionsmodell ausgeglichen werden [63]. Mit der Ausnahme von SF3B1 wirken sich die meisten Mutationen und insbesondere TP53 negativ auf das Überleben aus.

Aktuell gibt es noch keine ausreichende Datenlage zur Validierung der prognostischen Wertigkeit des IPSS-M. Eine chinesische Arbeitsgruppe konnte die Ergebnisse zwar für Patienten über 60 Jahren validieren, doch unterschied sich ihre Grundgesamtheit zum Beispiel im Alter bei Erstdiagnose und Auftreten von Mutationshäufigkeiten (U2AF1) wesentlich von den europäischen Kohorten [64].

1.8 Therapie

Eine vollständige Diagnostik inklusive einer molekularen Analyse ist Voraussetzung für die Initiierung einer geeigneten Therapie, da sie wichtige prognostische Aussagen trifft und in einigen Fällen, wie zum Beispiel der Therapie mit Lenalidomid bei Patienten mit einer Deletion 5q, gezielte Therapieansätze ermöglicht [65].

Einzige kurative Therapieoption ist eine allogene Stammzelltransplantation; alle weiteren Therapien beschränken sich auf eine Verbesserung der Zytopenien und der Lebensqualität sowie das Hinauszögern eines Krankheitsprogresses [65]. Grundlage für die Entwicklung und Zulassung der meisten Medikamente und damit auch die Einteilung in Patienten mit Niedrigrisiko- und Hochrisiko-MDS war der IPSS.

1.8.1 Niedrigrisiko-MDS

Patienten mit Niedrigrisiko-MDS sind charakterisiert durch Dysplasien im Knochenmark, Blastenzahlen im niedrigen Prozentbereich, leichte Formen der Zytopenie und prognostisch günstige Karyotypen bzw. somatische Mutationen (IPSS-R $\leq 3,5$).

Jedoch ist eine Anämie das häufigste Symptom und tritt in bis zu 90% der Fälle auf, weshalb sich die Therapie des Niedrigrisiko-MDS vorwiegend auf die Verringerung der Transfusionspflichtigkeit der Patienten konzentriert [66].

Supportive Therapiestrategien sind dabei Transfusionen von Erythrozytenkonzentraten und seltener von Thrombozytenkonzentraten sowie die prophylaktische Antibiotikatherapie bei erhöhtem Infektionsrisiko. Die Transfusionshäufigkeit wird dabei bestimmt von dem Schweregrad der Anämie, der symptomatischen Ausprägung sowie insbesondere kardio-pulmonaler Begleiterkrankungen [14].

Regelmäßige Transfusionen von Erythrozytenkonzentraten bedingen jedoch eine Eisenüberladung mit der Gefahr von Endorganschäden insbesondere des Herzens, weshalb sich bei Serumferritin-Werten $>1000\text{ng/ml}$ eine Eisen-Chelationstherapie empfiehlt [67]. Eine Eisen-Chelation verbessert zwar nicht das Langzeitüberleben, es hat jedoch einen positiven Einfluss auf das Ereignis-freie-Überleben. Ereignisse wurden hierbei definiert als die Zeit bis zum Eintreten einer kardialen oder hepatischen Erkrankung, Zeit bis zum AML-Progress oder Zeit bis zum Tod [68].

Patienten mit endogenen Erythropoietin-Spiegeln $<500\text{U/l}$ profitieren dagegen von Erythropoese-stimulierenden Agenzien (ESA) wie dem Erythropoietin- α [15].

Im Fall einer Thrombozytopenie können die Substanzen Eltrombopag oder Romiplostim eingesetzt werden. Die Thrombopoietin-Rezeptor-Agonisten stimulieren die endogene Produktion von Thrombozyten, was einen nachhaltigeren Effekt auf die Vermeidung von blutungsassoziierten Komplikationen hat als die Transfusion von Thrombozytenkonzentraten [69]. ²

Bei transfusionspflichtigen Patienten mit ringsideroblastischem Phänotyp kann Luspatercept - eine TGF- β Liganden-Falle - zur Anwendung kommen [70].

Bei transfusionspflichtigen Patienten mit Deletion 5q konnte der Einsatz von Lenalidomid eine Transfusionsfreiheit bzw. eine Reduktion der Transfusionshäufigkeit sowie eine Senkung der Serum-Ferritin-Spiegel bewirken [71].

Patienten mit hypoplastischem MDS profitieren von einer immunsuppressiven Therapie wie Cyclosporin, Prednisolon oder Anti-Thymozyten-Globulin (ATG) [72].

1.8.2 Hochrisiko-MDS

Ziele der Therapie bei Hochrisiko-MDS sind die Verzögerung eines Progresses und eine Verlängerung des Langzeit-Überlebens [73]. Wie bereits erwähnt, ist auch im Jahr 2023 eine

allogene Stammzelltransplantation die einzige kurative Therapiemöglichkeit, weshalb sie als Therapie für Hochrisiko-Patienten stets geprüft werden sollte. Einschlusskriterium sollte dabei nicht allein das Alter bei Diagnosestellung sein, sondern vielmehr bestehende Begleiterkrankungen und der Allgemeinzustand des Patienten, da die ohnehin sehr hohe therapiebedingte Mortalität stärker durch Komorbiditäten beeinflusst wird als durch das Alter [74]. Andererseits ist das Rezidivrisiko nach erfolgreicher Transplantation gerade bei Hochrisiko-Patienten mit komplexen Karyotypen oder somatischen Mutationen wie zum Beispiel TP53 sehr hoch, sodass eine allogene Stammzelltransplantation auch für Niedrigrisiko-Patienten in Erwägung gezogen werden kann. Rezidive können dabei mit hypomethylierenden Substanzen wie Azacytidin oder Decitabin sowie Lymphozyten des Spenders behandelt werden. Eine Vorbehandlung mit diesen Substanzen ist dagegen häufig nicht sinnvoll, da so therapieresistente Klone selektiert werden, was wiederum das Rezidiv-Risiko erhöht und das Gesamtüberleben verringert [75].

Kommt eine Stammzelltransplantation aufgrund von bestehenden Komorbiditäten oder einem fortgeschrittenen Alter nicht in Frage, so können Therapien mit den hypomethylierenden Substanzen Azacytidin und Decitabin begonnen werden. Diese verlängern im Vergleich zur *best-supportive-care* das Langzeit-Überleben, senken das Risiko, einen Progress zu erleiden, und wirken sich positiv auf die Transfusionshäufigkeit aus [76-78]. Azacytidin kann darüber hinaus mit Venetoclax – einem BCL2-Inhibitor - kombiniert werden, was eine weitere Verbesserung der Prognose bewirkt und die Ansprechdauer auf die Therapie verlängert [79].

Aktuell sind weitere Substanzen wie CPX351 (Kombination aus liposomalem Cytarabin und Daunorubicin), Venetoclax, Magrolimab (Anti-CD47-Antikörper) und Sabatolimab (TIM3-Inhibitor) für Hochrisiko-Typen in der Entwicklung [80].

1.9 Ziele der Arbeit

Circa 60% der Patienten haben zum Diagnosezeitpunkt erworbene chromosomale Aberrationen, die häufig die Chromosomen 5, 7, 8, 11, 17, 20 und das Y-Chromosom betreffen. Die Aberrationen können ein oder mehrere Chromosomen betreffen und sind außerordentlich vielgestaltig und nicht krankheitsspezifisch, da die bei Myelodysplastischen Syndromen gefundenen chromosomalen Aberrationen auch bei allen anderen myeloischen Neoplasien, insbesondere den akuten myeloischen Leukämien und den myeloproliferativen Erkrankungen, gefunden werden können. Abgesehen von einer Assoziation einer Deletion von 5q mit morphologischen und hämatologischen Charakteristika gibt es keine etablierten Genotyp-Phänotyp-Korrelationen.

Zur Abschätzung des Krankheitsverlaufs der Patienten werden die Ergebnisse der Chromosomenanalysen jedoch seit langem herangezogen, da klonale Aberrationen in aller Regel mit einer Verschlechterung der Prognose der Patienten assoziiert sind.

Des weiteren gibt es bisher wenig Daten zur Chromosomenanalysen aus dem peripheren Blut und ihrer statistischen und prognostischen Wertigkeit.

Darauf aufbauend, sollen in dieser Arbeit anhand von 3.591 MDS-Patienten, die zwischen 1982 und 2022 im MDS-Register des Universitätsklinikums Düsseldorf (UKD) registriert wurden, folgende Fragestellungen untersucht werden:

1. Gibt es weitere, bisher nicht beschriebene Genotyp-Phänotyp-Korrelationen?
2. Können ausreichend gute Karyotyp-Analysen aus Zellen des peripheren Blutes durchgeführt werden?
3. Gibt es Assoziationen zwischen den verschiedenen Typen von chromosomalen Befunden mit Charakteristika im Krankheitsverlauf der Patienten?
4. Können neue Erkenntnisse in Bezug auf die prognostische Bedeutung chromosomaler Aberrationen gewonnen werden?

2 Material und Methoden

2.1 Patientengut

Grundlage dieser Arbeit sind Patienten des MDS-Registers Düsseldorf. Dieses beinhaltet zum aktuellen Zeitpunkt (Dezember 2022) ca. 9.360 Patienten, die zwischen 1982 und 2022 entweder in Düsseldorf oder einer der kooperierenden Kliniken deutschlandweit sowie Häusern in Österreich und der Schweiz eine MDS-Diagnose erhalten haben. Im Register werden Informationen wie Basisdaten (z.B. Erstdiagnose-Datum; aktueller Status: lebend/*lost-to-follow-up*/verstorben; betreuende Klinik; Patienten-Identifikationsnummer), Labordaten zur Erstdiagnose, klinische Parameter wie Begleiterkrankungen, Leber- und Milzgröße, zytologische und histologische Befunde von Knochenmarkspunktion bei Erstdiagnose und im Verlauf, WHO-Diagnose und Prognosescores, zytogenetische sowie molekulargenetische Befunde, Informationen zu einem Krankheitsprogress sowie Therapiedaten und Transfusionspflichtigkeit festgehalten.

Jeder Patient erhält bei Eintragung ins MDS-Register eine Identifikationsnummer, sodass eine Anonymisierung im weiteren Verlauf gewährleistet ist.

2.2 Datenakquise

Auf den Daten des MDS-Registers basierend wurden zytogenetische Befunde zur Erstdiagnose sowie im Krankheitsverlauf der Patienten zusammengetragen.

Genetische Analysen wurden dabei der Erstdiagnose zugehörig gewertet, wenn das Datum des Befundes nicht mehr als drei Monate vom Erstdiagnose-Datum abwich. Befunde, die mehr als drei Monate vor der Erstdiagnose erstellt wurden, wurden nicht berücksichtigt. Analysen zu einem späteren Zeitpunkt wurden im jeweiligen Krankheitsverlauf des Patienten dokumentiert.

Bezugsorte der genetischen Analysen waren dabei in einem ersten Schritt (April 2020 – Mai 2020) das Medico als Datenmanagementsystem des Universitätsklinikums Düsseldorf, Akten des MDS-Registers und angeforderte *Follow-Up*-Befunde externer Krankenhäuser. In einem zweiten Schritt wurden die bereits im MDS-Register enthaltenen Patienten mit den Patientenakten des Instituts für Humangenetik des Universitätsklinikums Düsseldorf sowie Angaben von Einwohnermeldeämtern verglichen (Mai 2020 – Juli 2020).

Dabei wurden zunächst alle bereits bekannten MDS-Patienten mit genetischen Daten zur Erstdiagnose in der Datenbank gesucht und ihre Dokumentation durch *Follow-Up*-Befunde ergänzt. Die Dokumentation erfolgte dabei einheitlich nach dem Schema: Monat/Jahr: *International System for Human Cytogenomic Nomenclature* (ISCN) (z.B. 09/21: 46,XY[23]). In einem zweiten Schritt wurden alle Patienten des Registers ohne genetische Befunde zur

Erstdiagnose oder im Verlauf auf Befunde in der Humangenetik überprüft und diese bei Übereinstimmung im MDS-Register ergänzt.

Am 13.10.2022 erfolgte der Datenexport aus dem MDS-Register in eine Excel-Tabelle mit einer Gesamtzahl von 9.268 Patienten. Zunächst erfolgte dann der Ausschluss aller Patienten ohne genetische Befunde bei Erstdiagnose oder im Verlauf. Außerdem wurden Patienten ohne Datum der Erstdiagnose oder fehlende Informationen zum aktuellen Status (lebend/*lost-to-follow-up*/verstorben) sowie mit dem damit einhergehenden Datum aus der weiteren Analyse ausgeschlossen, sofern diese Informationen mit den oben genannten Methoden weiterhin nicht ermittelt werden konnten.

Insgesamt konnten für 3.591 Patienten ausreichende Informationen dokumentiert werden.

2.3 Methoden

Für die statistische Aufarbeitung wurde das Programm „*Statistical Package for the Social Sciences*“ (SPSS) der Firma IBM in der Version 26 für Mac IOS verwendet.

Kategorielle Variablen wie Geschlecht und WHO 2016 wurden dabei mit ihrer absoluten sowie relativen Häufigkeit dargestellt, kontinuierliche Daten wie Thrombozyten-Wert und Blasten-Anteil mit ihrer absoluten Häufigkeit, Median, Mittelwert sowie Spannweite (Minimum, Maximum).

Für den Vergleich der Häufigkeit kategorieller Variablen wurden Kreuztabellen angelegt und mittels Pearson-Chi-Quadrat-Test ausgewertet.

Analysen zum medianen Gesamtüberleben wurden mittels Kaplan-Meier-Kurven dargestellt. Errechnet wurde dafür die Zeit von der Erstdiagnose bis zum Sterbedatum. Patienten, die zum Zeitpunkt der Berechnung den aktuellen Status „lebend“ oder „*lost-to-follow-up*“ hatten, wurden dabei in der Analyse zensiert. Die Überlebenswahrscheinlichkeit wurde mittels Log-Rank-, Breslow- und Tarone-Ware-Test berechnet und verglichen.

Das Risiko für einen AML-Progress wurde als Kaplan-Meier Eins-Minus-Überlebenskurve dargestellt. Zur Berechnung der Zeitspanne wurden dafür das Datum zur Erstdiagnose und zum AML-Übergang genutzt. Auch hier wurden Patienten mit dem aktuellen Status „lebend“, „*lost-to-follow-up*“ und „ohne AML-Übergang“ zensiert. Die prozentualen Anteile der Patienten mit einer Leukämie nach zwei und fünf Jahren wurden anhand der Überlebenstabellen errechnet.

Die Bewertung der Ergebnisse erfolgt dabei mit einem Signifikanzniveau von $\alpha = 0,05$. Lag die Irrtumswahrscheinlichkeit bei $p \leq 0,0005$ wurden die Ergebnisse als hoch signifikant gewertet. Signifikante Ergebnisse waren solche mit einem p-Wert $> 0,0005$ und $\leq 0,05$ und nicht signifikante Ergebnisse mit einem p-Wert $\geq 0,05$.

In einem letzten Schritt erfolgte eine multivariate Analyse mittels Proportional Hazard Regression nach Cox für alle Parameter, die in der univariaten Analyse als signifikant gewertet werden konnten.

2.4 Ethikvotum

Grundlage für die Datenakquise dieser Arbeit waren die positiven Ethikvoten 3008 „Beobachtungsstudie von MDS-Patienten der Deutsch-Österreich-Schweizerischen-MDS-Gruppe“ und 3768 „Zentrale Biobank und molekulare Charakteristiken von MDS-Proben“ der Ethikkommission der medizinischen Fakultät der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf. Diese Studie wurde im Einklang mit der Deklaration von Helsinki durchgeführt.

3 Ergebnisse

Im Folgenden werden die Ergebnisse der statistischen Analyse anhand der vollständig dokumentierten 3.591 Patienten dargestellt. Dabei werden zunächst die Patientencharakteristika mit ihren zugehörigen Variablen sowie der absoluten und relativen Häufigkeit erläutert. Im weiteren Verlauf soll auf Daten zum medianen Überleben, zum Risiko eines AML-Übergangs und zur multivariaten Analyse näher eingegangen werden.

3.1 Patientencharakteristika

3.1.1 Merkmale der Patientenkohorte

Insgesamt konnten die Daten von 3.591 Patienten mit einem Erstdiagnose-Jahr zwischen 1982 und 2022 in die Analyse einfließen. Davon waren zum Zeitpunkt der statistischen Analyse 1.387 (38,6%) Patienten am Leben und 2.113 (58,9%) verstorben. Von 91 (2,5%) Patienten konnte kein aktueller Status ermittelt werden, weshalb sie in dieser Arbeit als „*lost-to-follow-up*“ klassifiziert werden.

Epidemiologische Daten:

Wie in Tabelle 12 dargestellt, wurden 2.134 Männer (59,4%) und 1.457 Frauen (40,6%) in die Analyse eingeschlossen. Das Alter bei Erstdiagnose betrug bei einer Spannweite von 16-94 Jahren im Median 68 Jahre.

Alle Patienten wurden nach der WHO Klassifikation von 2016 kategorisiert. Dabei lag die Diagnose MDS-MLD mit 920 Fällen (25,6%) am häufigsten vor, gefolgt von MDS EB 2 mit 560 Fällen (15,6%), MDS EB 1 mit 461 Fällen (12,8%) und MDS SLD mit 376 Fällen (10,5%). 12 Patienten (0,3%) konnten nicht näher klassifiziert werden, da sie nie eine Knochenmarkpunktion erhielten, die für die genaue Einteilung in die WHO 2016 Diagnose grundlegend ist.

Die Kategorie *very high* war für die Einteilung nach IPSS-R mit 31,5% die größte Gruppe, gefolgt von *high* mit 28,2% aller Patienten. Die Gruppen *low* und *intermediate* waren mit 18,1% und 17,5% in der Größe vergleichbar während nur 4,7% aller Patienten die Kategorie *low* erhielten.

Tabelle 12: Häufigkeiten der epidemiologischen Daten

		Häufigkeiten n (%)	Median (Min– Max)	Mittelwert	Std.- Abw.
Geschlecht	männlich	2134 (59,4)			
	weiblich	1457 (40,6)			
Alter		3591	68 (16-94)	65,7	12,495
WHO 2016	MDS SLD	376 (10,5)			
	MDS RS SLD	130 (3,6)			
	MDS MLD	920 (25,6)			
	MDS RS MLD	125 (3,5)			
	MDS EB 1	461 (12,8)			
	MDS EB 2	560 (15,6)			
	MDS del(5q)	200 (5,6)			
	CMML o	121 (3,4)			
	CMML 1	141 (3,9)			
	CMML 2	79 (2,2)			
	MDS U	61 (1,7)			
	MDS/MPN-RS-T	44 (1,2)			
	RAEB-T	353 (9,8)			
	MDS, andere	12 (0,3)			
	Hypoplastisches MDS	5 (0,1)			
	ICUS	3 (0,1)			
	Gesamt:	3591 (100)			
Gruppe nach IPSS-R	<i>very low</i>	30 (4,7)			
	<i>low</i>	117 (18,1)			
	<i>intmerdiate</i>	113 (17,5)			
	<i>high</i>	182 (28,2)			
	<i>very high</i>	203 (31,5)			
	Gesamt:	645 (100)			

Klinische Parameter:

Die klinischen Parameter Hämoglobin in g/dl, Granulozytenzahl/ μ l, Thrombozytenzahl/l, LDH in U/l sowie der Anteil peripherer Blasten (Blasten PB) in % sind in der Tabelle 13 mit Median sowie Minimum und Maximum zusammengefasst.

Des weiteren relevant für die Einteilung nach IPSS-R ist der prozentuale Anteil der Blasten im Knochenmark. Er betrug im Median 4% mit einem Minimum von 0% und einem Maximum von 99%.

Tabelle 13: Häufigkeiten klinischer Parameter

	Häufigkeiten n	Median (Min-Max)	Mittelwert	Std.-Abw.
Hb g/dl	3221	9,6 (2,5-17,3)	9,77	2,15
Granulozyten/μl	2635	1760 (0-807900)	3687,97	17230,24
Thrombozyten/μl	3211	109000 (0-2224000)	160056,46	164743,18
LDH U/l	2653	214 (0-5097)	259,08	207,97
Blasten (PB) %	2422	0 (0-90)	2,085	6,06
Blasten (KM) %	3150	4 (0-99)	7,8	10,12

3.1.2 Zytogenetische Untersuchungen

Untersuchungen bei Erstdiagnose und im Verlauf:

Bei 3.559 und damit der Mehrzahl der Patienten (99,1%) lag bei Erstdiagnose eine Chromosomenanalyse vor (s. Tabelle 14). Lediglich 32 Patienten (0,9%) wurden erst im Verlauf karyotypisiert. Im weiteren Verlauf erhielten 1.276 Patienten (35,5%) mindestens eine weitere Analyse des Karyotyps, während 2.315 Patienten (64,5%) nicht nachuntersucht wurden.

Tabelle 14: Häufigkeiten Karyotyp bei ED und im Verlauf

	Karyotyp bei ED	Karyotyp im Verlauf
n (%)	3559 (99,1)	1276 (35,5)
Fehlende: n (%)	32 (0,9)	2315 (64,5)

Chromosomenkategorien:

Von den 3.559 analysierten Patienten bei Erstdiagnose wiesen 1.715 (48,2%) einen normalen und 1.844 (51,8%) einen abnormalen Chromosomensatz auf.

Wie in Tabelle 15 gezeigt, lassen sich die chromosomalen Veränderungen in weitere Kategorien unterteilen. Da in der anteilmäßig größten Gruppe „Diverse 1-2 Aberrationen“ mit 665 Fällen (18,7%) eine Vielzahl verschiedener Aberrationen enthalten ist, wurde diese in weitere Subgruppen eingeteilt. Die Häufigkeiten dieser neuen Ordnung sind in Tabelle 16 dargestellt.

Da sich die Gruppen „Sonstige (1 Aberration)“ und „Sonstige (2 Aberrationen)“ aufgrund der Seltenheit einiger Aberrationen nicht weiter unterteilen ließen, findet sich im Anhang dieser Arbeit eine Liste mit den in diese Gruppen eingeflossenen Chromosomensätzen (s. Tab. 41 und 42).

Gleichfalls ließen sich die Gruppen „Komplex (= 3 Aberrationen)“ und „Komplex (>3 Aberrationen)“, dargestellt in Tabelle 15, aufgrund der Komplexität und Zusammensetzung der möglichen Veränderungen nicht weiter kategorisieren. Eine genaue Auflistung der darin enthaltenen Karyotypen findet sich auch hier im Anhang dieser Arbeit in Tabelle 39 und 40. Analog dazu findet sich im Anhang die Tabelle 38 mit einer Auflistung aller Chromosomensätze der Kategorie „Diverse 1-2 Aberrationen“ und eine vollständige Aufzählung aller *Follow-up*-Untersuchungen in der Tabelle 43.

Tabelle 15: Häufigkeiten Chromosomenkategorie

Karyotypen bei ED:	Kategorie	Häufigkeiten n (%)
Normal: 1715 (48,2%)	Normal	1715 (48,2)
Abnormal: 1844 (51,8%)	12p-	12 (0,3)
Nicht analysiert bei ED: 32	20q-	53 (1,5)
	5q-	230 (6,5)
	7q-	32 (0,9)
	del(11q23)	19 (0,5)
	del(13q)	1 (0)
	inv(3)/t(3;3)	22 (0,6)
	minus Y	116 (3,3)
	Trisomie 8	146 (4,1)
	Diverse 1-2 Aberrationen	665 (18,7)
	Komplex (=3 Aberrationen)	132 (3,7)
	Komplex (>3 Aberrationen)	416 (11,7)
	Gesamt:	3559 (100)

Tabelle 16: Häufigkeiten neue Ordnung der Gruppe „Diverse 1-2 Aberrationen“

	Häufigkeiten n	Prozent
der(1;7)	13	1,9
Deletion 5q + eine weitere Aberration	49	7,4
Deletion 5q + Trisomie 8	17	2,5
Deletion 9q	10	1,5
Inversion 9 (Normalbefund)	14	2,1
Isochromosom 17	6	0,9
Minus 7	63	9,5
Minus 7 + eine weitere Aberration	53	8,0
Minus X	15	2,3
Minus Y + eine weitere Aberration	20	3,0
Trisomie 11	10	1,5
Trisomie 19	7	1,1
Trisomie 21	10	1,5
Trisomie 8 + eine weitere Aberration	42	6,3
Weitere Trisomien (außer +11, +19, +21)	30	4,5
+ Markerchromosom	19	2,9
Verlust eines Chromosoms (außer -7, -Y oder -X)	18	2,7
Translokationen, diverse	51	7,7
Sonstige (1 Aberration)	113	16,9
Sonstige (2 Aberrationen)	105	15,8
Gesamt:	665	100

Analyse komplexer Karyotypen:

In einem nächsten Schritt wurden die komplexen Karyotypen auf das Vorhandensein bereits bekannter prognostisch relevanter Aberrationen untersucht (s. Tabelle 17). Von 132 Patienten mit einem komplex veränderten Chromosomensatz mit drei Aberrationen wiesen zwei (1,5%) eine 17p-Beteiligung auf und 31 (23,5%) eine Deletion 5q. Bei 99 Patienten (75%) konnte keine dieser Veränderungen nachgewiesen werden.

In der Gruppe der komplex veränderten Chromosomensätze mit mehr als drei Aberrationen wiesen vier Patienten (1%) eine 17p-Beteiligung auf, 142 (34,2%) eine Deletion 5q und ein Patient (0,2%) eine Veränderung von sowohl 17p als auch 5q. Bei 269 Patienten (64,6%) konnte keine der genannten Aberrationen festgestellt werden.

Tabelle 17: Häufigkeiten 17p und 5q Beteiligung bei komplex veränderten Karyotypen

Gesamt: n = 548 (100%)	Komplex = 3 Aberrationen n: 132 (24,1%)	Komplex >3 Aberrationen n: 416 (75,9%)
17p betroffen n (Prozent)	2 (1,5)	4 (1,0)
Del(5q) betroffen n (Prozent)	31 (23,5)	142 (34,2)
17p und del(5q) betroffen n (Prozent)	0 (0)	1 (0,2)
17p und del(5q) nicht betroffen n (Prozent)	99 (75)	269 (64,6)

Da sich die Gruppengrößen in der Fallzahl erheblich unterscheiden, wurde außerdem eine Gegenüberstellung von Patienten mit einer del5q-Aberration versus das Fehlen einer Veränderung an Chromosom del5q oder 17p vorgenommen. Die Einteilung erfolgte für die Gruppen „komplex = 3 Aberrationen“, „komplex > 3 Aberrationen“ und „komplex ≥ 3 Aberrationen“ und ist in Tabelle 18 dargestellt.

Tabelle 18: Häufigkeiten 17p und 5q Beteiligung in zwei Gruppen

Gesamt: n = 541 (100%)	Komplex = 3 Aberrationen n: 130 (24%)	Komplex >3 Aberrationen n: 411 (76%)	Komplex ≥ 3 Aberrationen n: 541 (100%)
del5q	31 (23,8)	142 (34,5)	173 (32,0)
17p und del5q nicht betroffen	99 (76,2)	269 (65,5)	368 (68,0)

Karyotyp-Kategorisierung nach Prognosescores:

Tabelle 19 zeigt die Einteilung des Karyotyps nach CPSS in die drei Risikogruppen *low*, *intermediate* und *high*. Darin eingeflossen sind alle Patienten mit den WHO 2016 Diagnosen CMML 0, CMML 1 und CMML 2. Die Chromosomensätze aller weiteren Subgruppen nach WHO 2016 wurden nach dem IPSS-R in die fünf Risikogruppen *very low*, *low*, *intermediate*, *high* und *very high* eingeteilt. Eine Aufstellung der Häufigkeiten zeigt Tabelle 20.

Die anteilig größte Zahl der Patienten erhielt dabei jeweils die Risikogruppe *low* mit 64,2% bei einer Kategorisierung nach CPSS und 57,3% nach IPSS-R.

Tabelle 19: Häufigkeiten Karyotyp-Kategorisierung nach CPSS

CPSS	Häufigkeiten n	Prozent
------	----------------	---------

Low	219	64,2
Intermediate	49	14,4
High	69	20,2
Fehlende bei ED	4	1,2
Gesamt	341	100

Tabelle 20: Häufigkeiten Karyotyp-Kategorisierung nach IPSS-R

IPSS-R	Häufigkeiten n	Prozent
Very low	133	4,1
Low	1862	57,3
Intermediate	561	17,3
High	265	8,1
Very high	400	12,3
Fehlende bei ED	28	0,9
Gesamt	3250	100

Vergleicht man die Häufigkeit der Karyotyp-Kategorien nach IPSS-R mit den verschiedenen Altersklassen, so fällt auf, dass besonders jüngere Patienten unter 40 Jahren häufiger die ungünstige Einteilung *very high* aufweisen als ältere Patienten (17,1% vs. durchschnittlich 11,2%). Dagegen sind die Kategorien *very low* mit 1,4% bei den unter 40-Jährigen versus 7,8% bei den 80-90-Jährigen und *low* mit 50,7% versus 58,1% häufiger bei älteren Patienten vertreten. Das Auftreten der Häufigkeiten in allen Altersklassen ist in der Kreuztabelle 21 dargestellt.

Tabelle 21: Kreuztabelle Alter in Kategorien versus Karyotyp-Kategorisierung nach IPSS-R

			ipssr_chrom_KM					
			0	1	2	3	4	Gesamt
alterkat	<40	Anzahl	2	74	24	21	25	146
		alterkat	1,4%	50,7%	16,4%	14,4%	17,1%	100%
		ipssr_chrom_KM	1,4%	3,6%	3,8%	7,2%	6,0%	4,1%
	40-50	Anzahl	3	136	38	24	26	227
		alterkat	1,3%	59,9%	16,7%	10,6%	11,5%	100%
		ipssr_chrom_KM	2,1%	6,5%	6,0%	8,3%	6,3%	6,4%
	50-60	Anzahl	15	319	99	51	53	537
		alterkat	2,8%	59,4%	18,4%	9,5%	9,9%	100%
		ipssr_chrom_KM	10,4%	15,4%	15,7%	17,6%	12,7%	15,1%
	60-70	Anzahl	40	616	212	88	146	1102
		alterkat	3,6%	55,9%	19,2%	8,0%	13,2%	100%
		ipssr_chrom_KM	27,8%	29,6%	33,6%	30,3%	35,1%	31,0%
	70-80	Anzahl	54	710	188	85	126	1163
		alterkat	4,6%	61,0%	16,2%	7,3%	10,8%	100%
		ipssr_chrom_KM	37,5%	34,2%	29,8%	29,3%	30,3%	32,7%
	80-90	Anzahl	30	223	70	21	40	384
		alterkat	7,8%	58,1%	18,2%	5,5%	10,4%	100%
		ipssr_chrom_KM	20,8%	10,7%	11,1%	7,2%	9,6%	10,8%
Gesamt		Anzahl	144	2078	631	290	416	3559
		alterkat	4,0%	58,4%	17,7%	8,1%	11,7%	100%

	ipssr_chrom_KM	100%	100%	100%	100%	100%	100%
--	----------------	------	------	------	------	------	------

Da die *Intermediate*-Gruppe nach IPSS-R sehr divers ist, da sie alle anderen nicht näher spezifizierten Einzel- und Doppel-Klone enthält, wurde eine weitere Einteilung in die folgenden fünf Gruppen vorgenommen (s. Tabelle 22):

- Gruppe 1: der(1;7); -X
- Gruppe 2: Sonstige (1 Aberration); -Y + eine weitere Aberration
- Gruppe 3: Del(7q); +21; Sonstige (2 Aberrationen)
- Gruppe 4: +8; +19; i(17q); +mar; del(9q); +8 + eine weitere Aberration
- Gruppe 5: +11

In diese Einteilung wurden alle Patienten mit den Diagnosen CMML 0-2 und einer Einteilung in die *Intermediate*-Risk-Gruppe nach IPSS-R (n= 49) sowie alle weiteren Subgruppen nach WHO 2016 (n= 561) eingeschlossen, sodass die Gesamtzahl hier 610 beträgt.

Dabei finden sich in Gruppe 4 mit 222 Patienten (36,4%) die meisten Fälle, dicht gefolgt von Gruppe 2 mit 214 Patienten (35,1%). Ebenfalls anteilmäßig groß ist die Gruppe 3 mit 135 Fällen (22,1%), während Gruppe 1 mit 29 Patienten (4,8%) und Gruppe 5 mit 11 Patienten (1,6%) deutlich kleiner ausfallen.

Tabelle 22: Häufigkeiten der weiteren Unterteilung der *Intermediate*-Gruppe nach IPSS-R

Gruppe	Aberrationen	Häufigkeiten (n)	Prozent
1	der(1;7); -X	29	4,8
2	Sonstige (1 Aberration); -Y + eine weitere Aberration)	214	35,1
3	Del(7q); +21; Sonstige (2 Aberrationen)	135	22,1
4	+8; +19; i(17q); +mar; del(9q); +8 + eine weitere Aberration	222	36,4
5	+11	10	1,6
Gesamt		610	100

Einteilung der Karyotypen im Verlauf:

Von 1.276 Patienten mit mindestens einer weiteren Chromosomenanalyse zeigten 455 eine Verbesserung des Chromosomensatzes. Da dies nicht dem natürlichen Krankheitsverlauf entspricht und nur durch eine durchgeführte Therapie wie z.B. eine Stammzelltransplantation zu erklären ist, wurden diese Patienten in der folgenden Aufstellung nicht berücksichtigt. Insgesamt gingen 821 Patienten in die Analysen in Tabelle 23 und 24 ein.

Tabelle 23 zeigt eine vereinfachte Einteilung aller Patienten in drei Gruppen. Gruppe 1 wies im Verlauf keine klonale Evolution auf. Darin enthalten sind sowohl Patienten mit durchgehend normalem Karyotyp sowie stabil-aberrante Karyotypen. In Gruppe 2 wurden alle Patienten mit Zunahme der Klongröße eingeschlossen und Gruppe 3 beinhaltet alle Patienten, die im Verlauf eine klonale Evolution aufwiesen.

Tabelle 23: Häufigkeiten der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen

Gruppe	Häufigkeiten n	Prozent
1: Ohne klonale Evolution und ohne Zunahme der Klongröße	457	55,7
2: Zunahme der Klongröße	75	9,1
3: Klonale Evolution	289	35,2
Gesamt:	821	100

Tabelle 24 unterscheidet weiter zwischen initial normalen versus initial aberranten Karyotypen sowie der Art der Veränderung im Verlauf. Mit 46% wies knapp die Hälfte der Patienten bei Erstdiagnose und auch im weiteren Verlauf einen normalen Chromosomensatz auf. Bei nur 13 Patienten (1,6%) konnte ein neuer Klon bei initial normalem Karyotyp mit anschließender Zunahme der Klongröße und bei 15 Patienten (1,8%) nach initial normalem Karyotyp der Zugewinn von drei oder mehr Aberrationen nachgewiesen werden. Alle weiteren übrigen Gruppen liegen mit 7,6-12,2% größtenteils im Mittelfeld.

Tabelle 24: Häufigkeiten der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen

	Häufigkeiten n	Prozent
Ohne zeitliche Evolution (normal)	378	46,0
Ohne zeitliche Evolution (abnormal)	79	9,6
Zunahme der Klongröße	75	9,1
Klonale Evolution	100	12,2
Komplex zu komplex/komplexer	62	7,6
Normal zu einem Klon	99	12,1
Normal zu Klon, zu Zunahme der Klongröße	13	1,6
Normal zu komplex	15	1,8
Gesamt:	821	100

Vergleicht man die Häufigkeit des Auftretens einer klonalen Evolution mit den Kategorien nach IPSS-R, so fällt auf, dass vor allem Patienten mit den Kategorien *high* und *very high* eine klonale Evolution aufwiesen (14,7% und 13,1%). Dagegen war dies bei Patienten der niedrigeren Risikogruppen *very low* oder *low* mit 1,1% bzw. 3,3% wesentlich seltener der Fall (s. Tabelle 25).

Tabelle 25: Kreuztabelle: IPSS-R versus klonale Evolution

n=183		klonale Evolution		
		keine Evolution (%)	klonale Evolution (%)	Gesamt n (%)

IPSS-R	<i>very low</i>	4 (2,2)	2 (1,1)	6 (3,3)
	<i>low</i>	33 (18,0)	6 (3,3)	39 (21,3)
	<i>intermediate</i>	23 (12,6)	13 (7,1)	36 (19,7)
	<i>high</i>	34 (18,6)	24 (13,1)	58 (31,7)
	<i>very high</i>	17 (9,3)	27 (14,7)	44 (24,0)
	Gesamt:	111 (60,7)	72 (39,3)	183 (100)

Methoden der Karyotypisierung im Vergleich:

Bei 3.455 Patienten wurde Material zur Analyse des Karyotyps aus dem Knochenmark gewonnen. Dies entspricht mit 96,2% der überwiegenden Mehrheit. 118 Patienten (3,3%) erhielten neben einer Analyse aus dem Knochenmark zumindest eine oder mehrere Analysen aus dem peripheren Blut. Nur 18 Patienten (0,5%) wurden ausschließlich über die Entnahme einer Blutprobe karyotypisiert. Diese Ergebnisse sind dargestellt in Tabelle 26.

Tabelle 26: Häufigkeiten PB und KM (Anzahl der Patienten)

	Häufigkeit n (%)
Nur ISCN KM	3455 (96,2)
ISCN KM und PB	118 (3,3)
Nur ISCN PB	18 (0,5)
Gesamt	3591 (100)

Gemittelt über die Anzahl der Befunde konnten bei Analysen aus dem Knochenmark im Median 20 Metaphasen mit einem Minimum von einer und einem Maximum von 120 Metaphasen nachgewiesen werden. Bei insgesamt 157 vorliegenden Befunden mit Analysen aus dem Blut lag das Median etwas höher bei 24 Metaphasen mit einer Spannweite von minimal 2 und maximal 50 Metaphasen (s. Tab. 27).

Tabelle 27: Anzahl der untersuchten Metaphasen (Anzahl der untersuchten Befunde)

	Untersuchte Metaphasen (KM)	Untersuchte Metaphasen (PB)
Häufigkeiten (n)	3519	157
Median	20	24
Minimum	1	2

Maximum	120	50
----------------	-----	----

Von den 157 Analysen aus dem peripheren Blut konnte in 63 Fällen eine zeitlich korrelierende Analyse aus dem Knochenmark gefunden werden, d.h. die Analysezeitpunkte von Knochenmark und peripherem Blut lagen maximal einen Monat auseinander. Von diesen 63 Paaren konnte in 51 Fällen (81%) ein identischer Chromosomensatz im Knochenmark sowie im Blut nachgewiesen werden. Von diesen 51 Fällen wiederum lag bei 9 Patienten (14,3%) außerdem eine Gleichheit der Metaphasenanzahl vor, während bei 42 Patienten (63,5%) eine quantitative Differenz nachgewiesen werden konnte.

Von den 12 Paaren mit qualitativen Unterschieden in den Analysen wiesen 8 (15,9%) auch eine Differenz in der Anzahl der gefundenen Metaphasen auf. Bei lediglich 4 Patienten (4,7%) konnte trotz unterschiedlicher Ergebnisse der Analysen die gleiche Anzahl Metaphasen nachgewiesen werden.

Teilt man die Karyotypen nach IPSS-R ein, so ergab sich für 2 (3,2%) der 12 ungleichen Paare die gleiche prognostische Risikogruppe. In insgesamt 10 Fällen (15,8%) unterschieden sich sowohl der Chromosomensatz nach ISCN als auch die Einteilung nach IPSS-R.

Tabelle 28: Häufigkeiten ISCN nach WHO im KM vs. PB

	Häufigkeiten n (%)	Gleichheit: IPSS-R	Gleichheit: Anzahl der Metaphasen n (100)
KM = PB nach ISCN	51 (81)	Ja: 51 (81)	Ja: 9 (14,3)
		Nein: 0 (0)	Nein: 42 (63,5)
KM ≠ PB nach ISCN	12 (19)	Ja: 2 (3,2)	Ja: 4 (4,7)
		Nein: 10 (15,8)	Nein: 8 (15,9)
Gesamtzahl Paare:	63 (100)	63 (100)	63 (100)
Kein zeitliches Paar	94		
Gesamtzahl Analysen PB:	157		

3.2 Überleben der Patienten

Im folgenden Kapitel werden alle Ergebnisse zum medianen Überleben der Patientenkohorte besprochen. Eine vollständige Übersicht über die mediane Überlebenszeit in Monaten anhand der verschiedenen Variablen findet sich am Schluss dieses Kapitels in Tabelle 29. Signifikante Ergebnisse werden im Folgenden mit ihren Kurven näher erläutert.

3.2.1 Gesamte Kohorte

Von 3.591 waren 2.113 Patienten (58,8%) zum Zeitpunkt der Datenerhebung verstorben. Das Überleben der gesamten Kohorte lag im Median bei 40 Monaten (95%-KI 37-43 Monate) (s. Abb. 3).

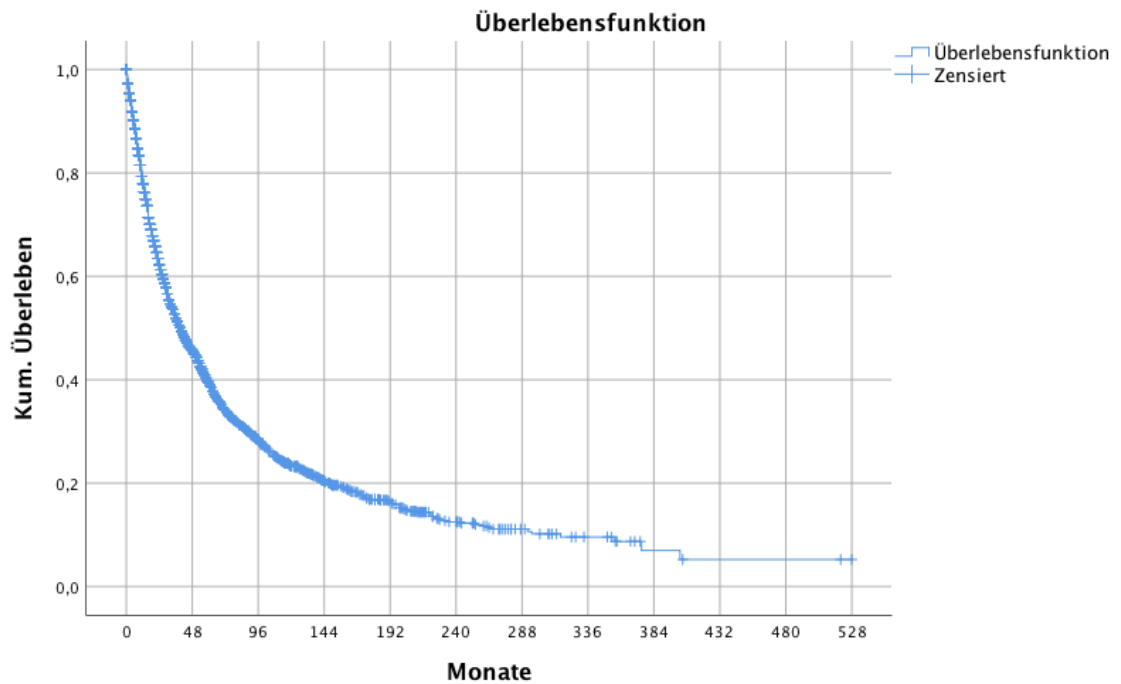


Abb. 3: Kaplan Meier Überlebenskurve der gesamten Kohorte

3.2.2 Geschlecht

Mit im Median 51 Monaten (95%-KI 45–57 Monate) überlebten Frauen hoch signifikant ($p < 0,0005$) länger als Männer mit 36 Monaten (95%-KI 33–39 Monate). Dieser Sachverhalt ist in Abbildung 4 dargestellt.

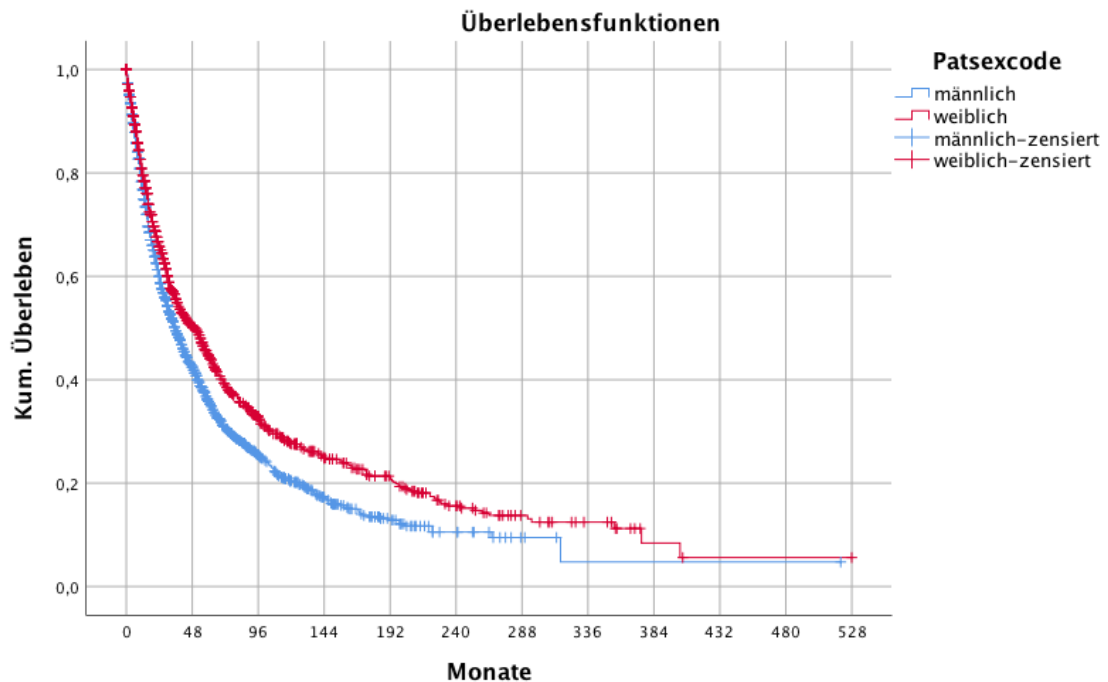


Abb. 4: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Geschlecht

3.2.3 Alter

Ein ebenfalls hoch signifikanter Unterschied ($p < 0,0005$) konnte für das Alter gezeigt werden (s. Abb. 5). So lebten Patienten unter 70 Jahren bei Erstdiagnose im Median 51 Monate (95%-KI 45-57 Monate) und Patienten über 70 Jahren nur 31 Monate (95%-KI 28-34 Monate).

Bei einer Einteilung der Patienten nach dem Alter bei Erstdiagnose in sechs Gruppen zeigt sich mit $p < 0,0005$ ebenso ein hoch signifikanter Unterschied (s. Abb. 6). Je jünger der Patient bei Erstdiagnose, desto höher war das mediane Überleben in Monaten. So lebten Patienten mit 40 Jahren und jünger im Schnitt 292 Monate, also ca. 24 Jahre (95% KI 121-463 Monate), während Patienten über 80 Jahre nach durchschnittlich 25 Monaten (95% KI 21-29 Monate) verstarben.

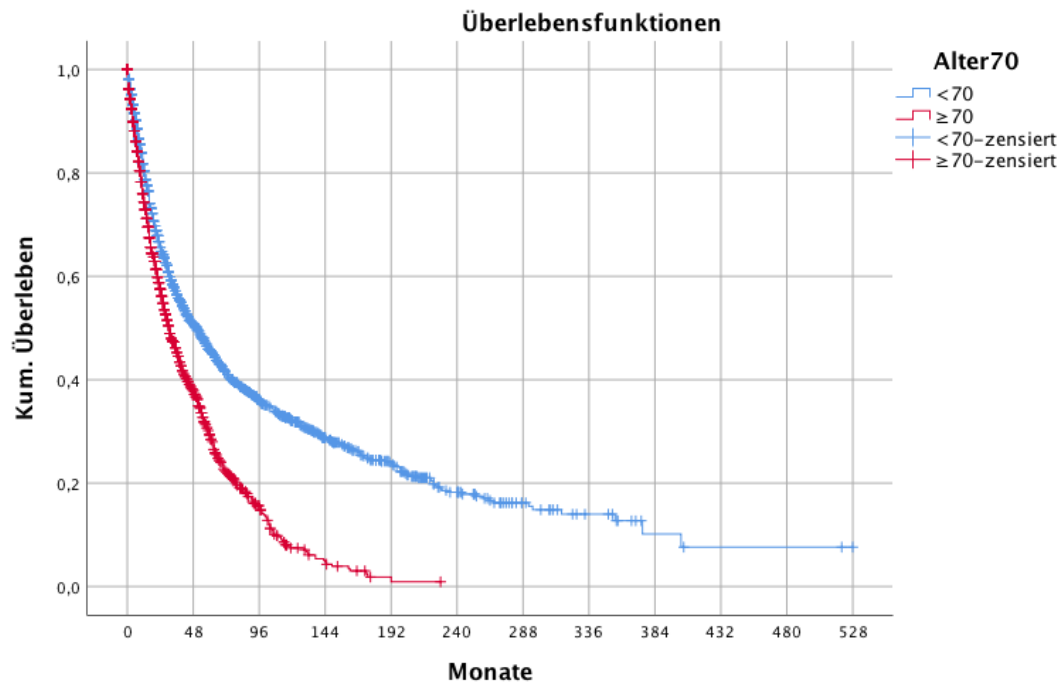


Abb. 5: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Alter <70/≥70 Jahre

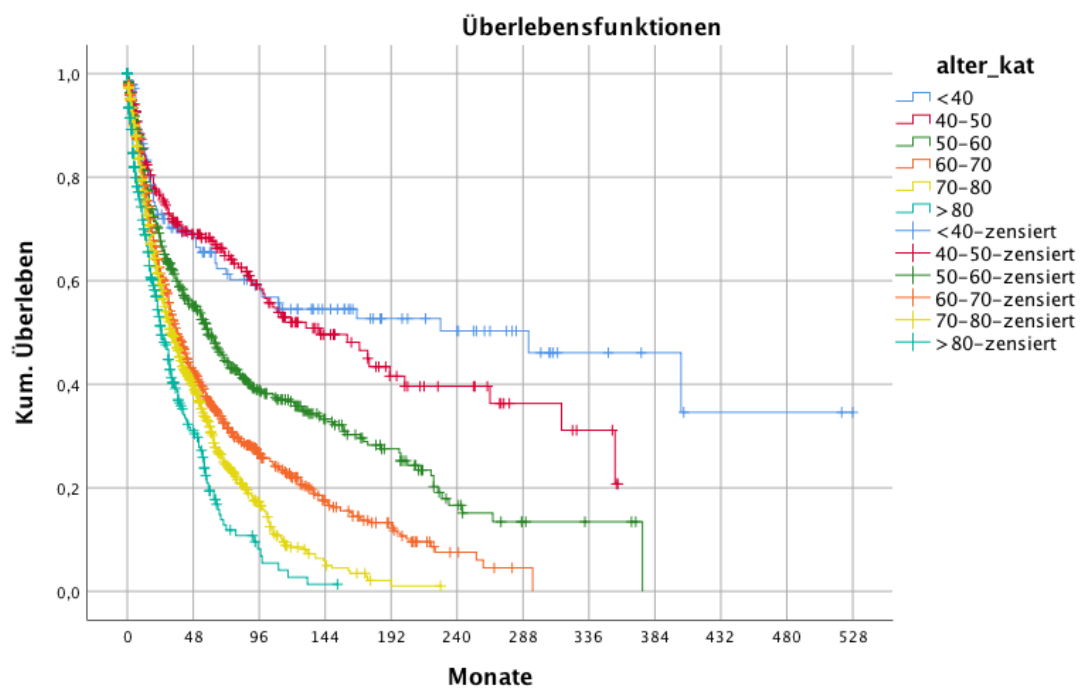


Abb. 6: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Alter in Kategorien <40, 40-50, 50-60, 60-70, 70-80, >80

3.2.4 WHO 2016

Das längste mediane Überleben konnte mit 101 Monaten für Patienten mit der Diagnose MDS RS SLD nachgewiesen werden, während Patienten mit der Diagnose RAEB-T mit 15 Monaten die geringste mediane Überlebenszeit aufwiesen.

Insgesamt stellten sich WHO Diagnosen, die mit einer Erhöhung der Blastenzahl im Knochenmark einhergehen (z.B. MDS EB 1 und 2, CMML 1 und 2, AML u.a.), als prognostisch ungünstiger für das mediane Überleben dar als solche ohne Erhöhung (s. Abb. 7).

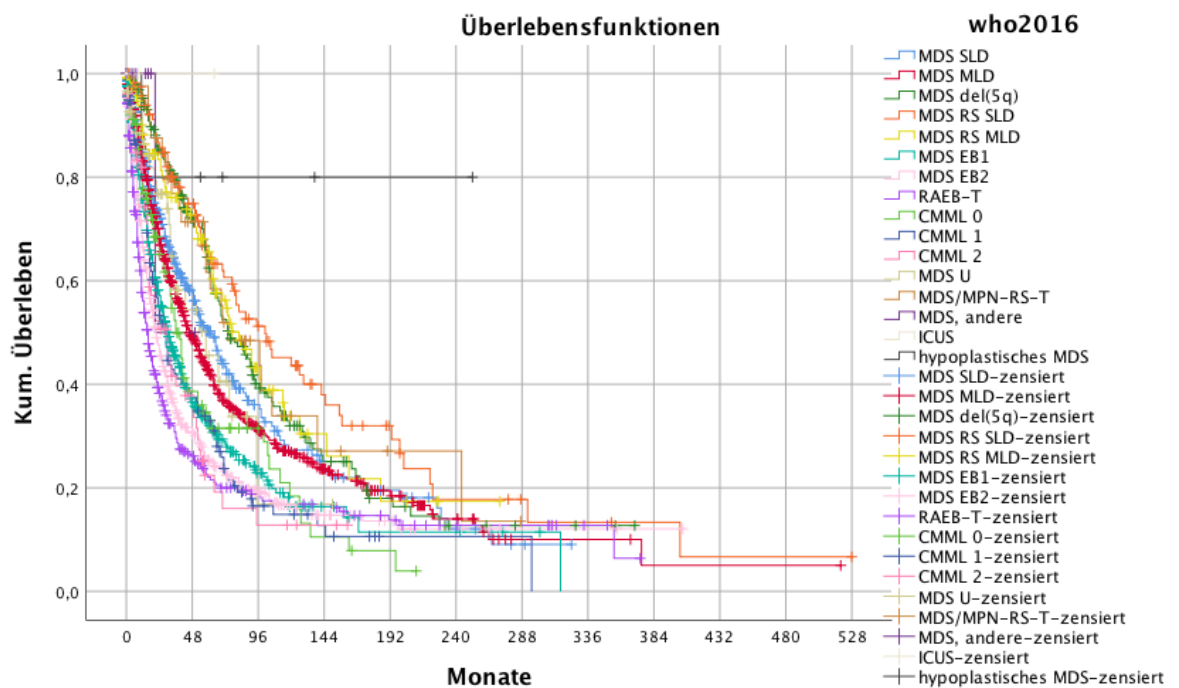


Abb. 7: Kaplan Meier Überlebenskurve nach WHO 2016

3.2.5 Hämoglobin (Hb)

Patienten mit einem Hb-Wert unter 10g/dl unterschieden sich mit einem medianen Überleben von 28 Monaten (95% KI 25-31 Monate) von Patienten mit einem Hb-Wert über 10g/dl mit durchschnittlich 54 Monaten (95% KI 49-59 Monate). Dieser Unterschied ist dargestellt in Abbildung 8 und mit einem p-Wert von <0,0005 hoch signifikant.

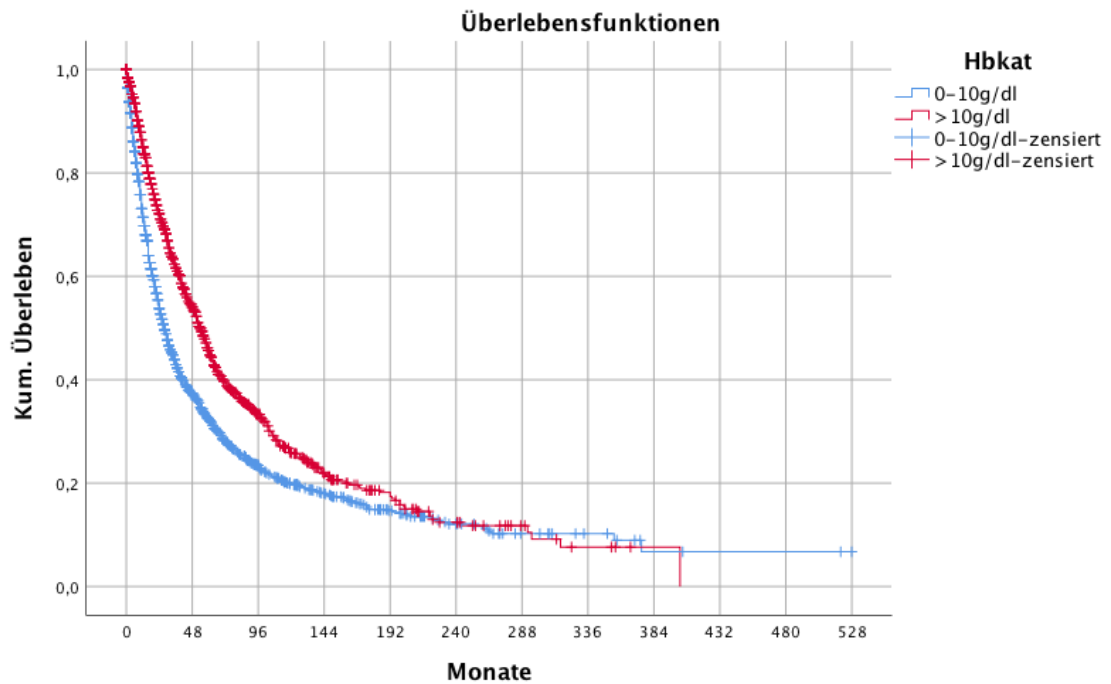


Abb. 8: Kaplan Meier Überlebenskurve nach $Hb \geq 10g/dl$

3.2.6 Granulozyten

Auch für die absolute Anzahl der neutrophilen Granulozyten im Blut konnte ein hoch signifikanter Zusammenhang nachgewiesen werden (s. Abb. 9). So waren weniger als 1800 Granulozyten pro Mikroliter mit einem medianen Überleben von 31 Monaten (95% KI 28-34 Monate) mit einer schlechteren Prognose assoziiert als Werte darüber mit im Schnitt 41 Monaten (95% KI 36-46 Monate).

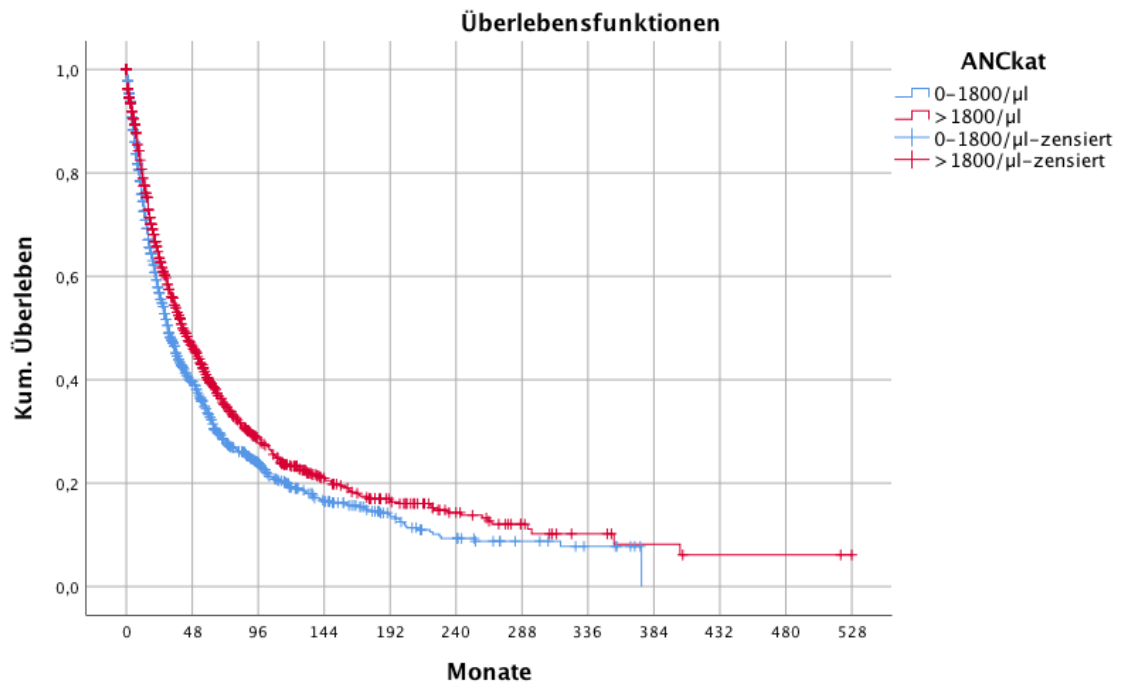


Abb. 9: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Granulozyten $\geq 1800/\mu\text{l}$

3.2.7 Thrombozyten

Bei Patienten mit weniger als 100.000 Thrombozyten pro Mikroliter Blut konnte ein medianes Überleben von 25 Monaten (95% KI 22-28 Monate) errechnet werden, während Patienten mit Thrombozyten-Werten darüber ein medianes Überleben von 53 Monaten (95% KI 48-58 Monaten) aufwiesen. Auch dieser Unterschied war mit einem p-Wert $< 0,0005$ hoch signifikant (s. Abb. 10).

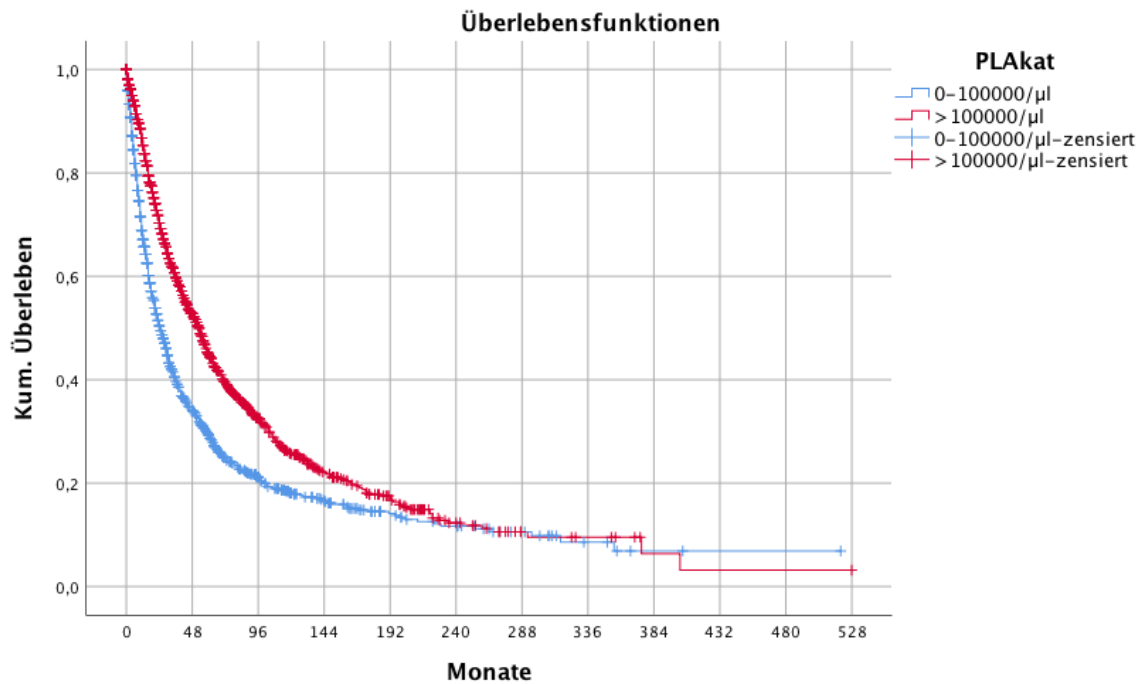


Abb. 10: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Thrombozyten $\geq 100000/\mu\text{l}$

3.2.8 LDH

LDH-Werte kleiner 200 U/l erwiesen sich mit durchschnittlich 45 Monaten (95% KI 39-51 Monaten) als hoch signifikant ($p < 0,0005$) prognostisch günstiger als höhere mit im Schnitt 30 Monaten medianem Überleben (95% KI 27-33 Monate). Dieser Zusammenhang ist dargestellt in Abbildung 11.

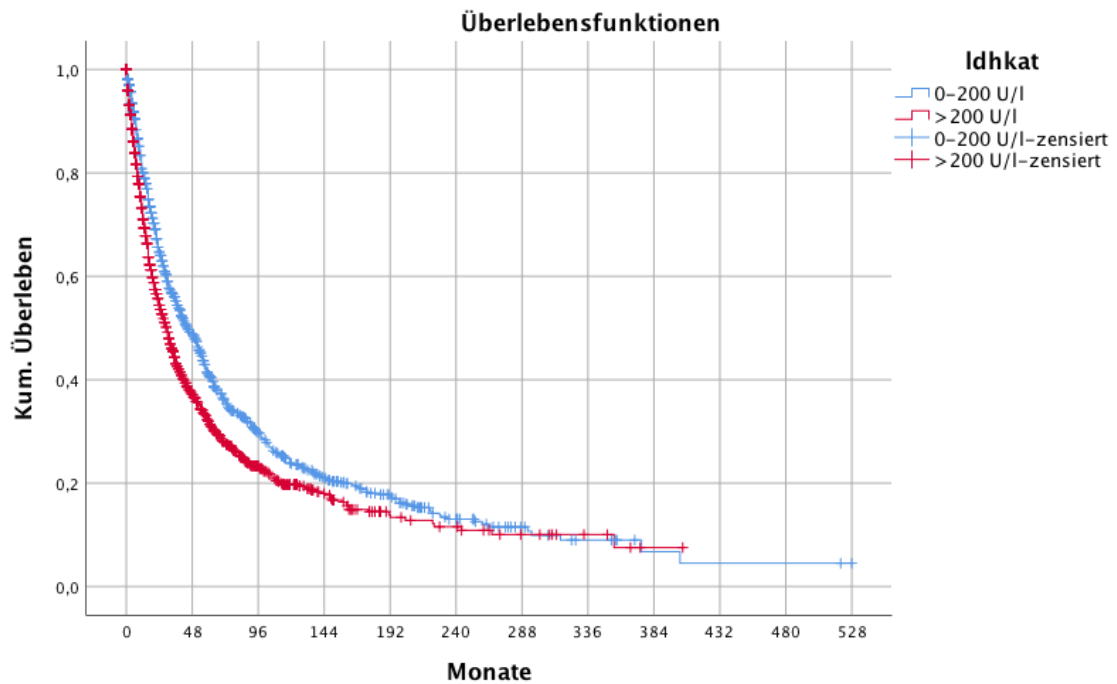


Abb. 11: Kaplan Meier Überlebenskurve nach LDH ≥ 200 U/l

3.2.9 Blasten im peripheren Blut und Knochenmark

Sowohl für die Blastenzahl im peripheren Blut als auch die Blastenzahl im Knochenmark konnte nachgewiesen werden, dass je höher der prozentuale Anteil der Blasten lag, desto schlechter das mediane Überleben war (s. Abb. 12 und 13). So verstarben Patienten mit 0% Blasten im Blut bzw. weniger als 5% Blasten im Knochenmark erst nach 42 (95% KI 38-46 Monate) bzw. 55 Monaten (95% KI 50-60 Monate), während Patienten mit mehr als 0% Blasten im Blut bzw. mehr als 5% Blasten im Knochenmark schon nach 19 (95% KI 16-22 Monate) bzw. 23 (95% KI 21-25 Monate) Monaten verstarben.

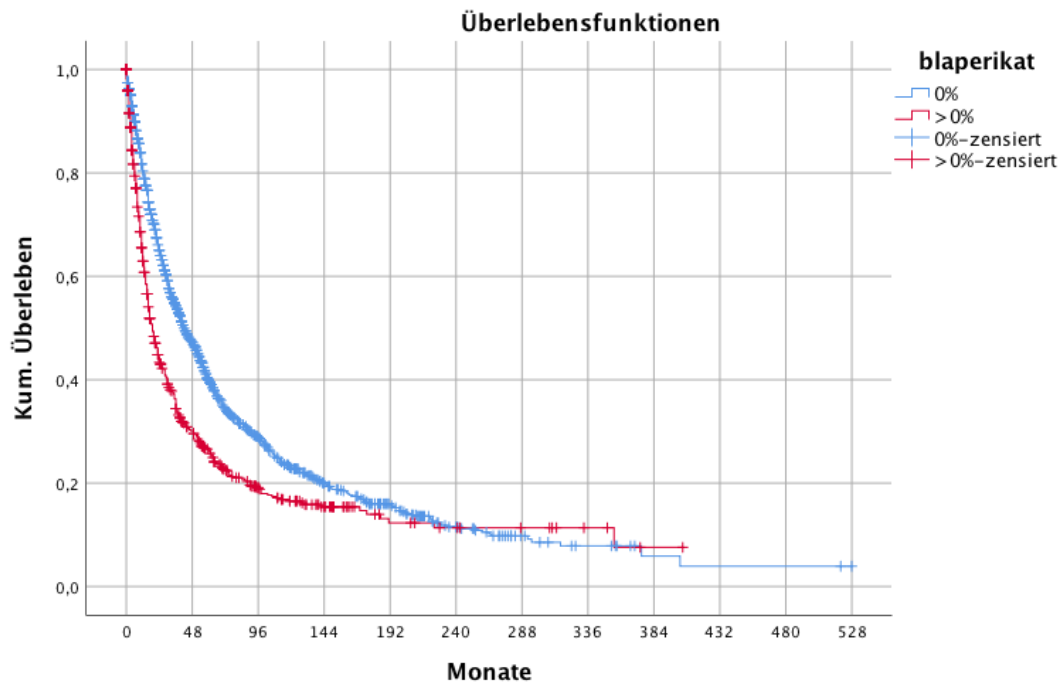


Abb. 12: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Blasten im PB $\geq 0\%$

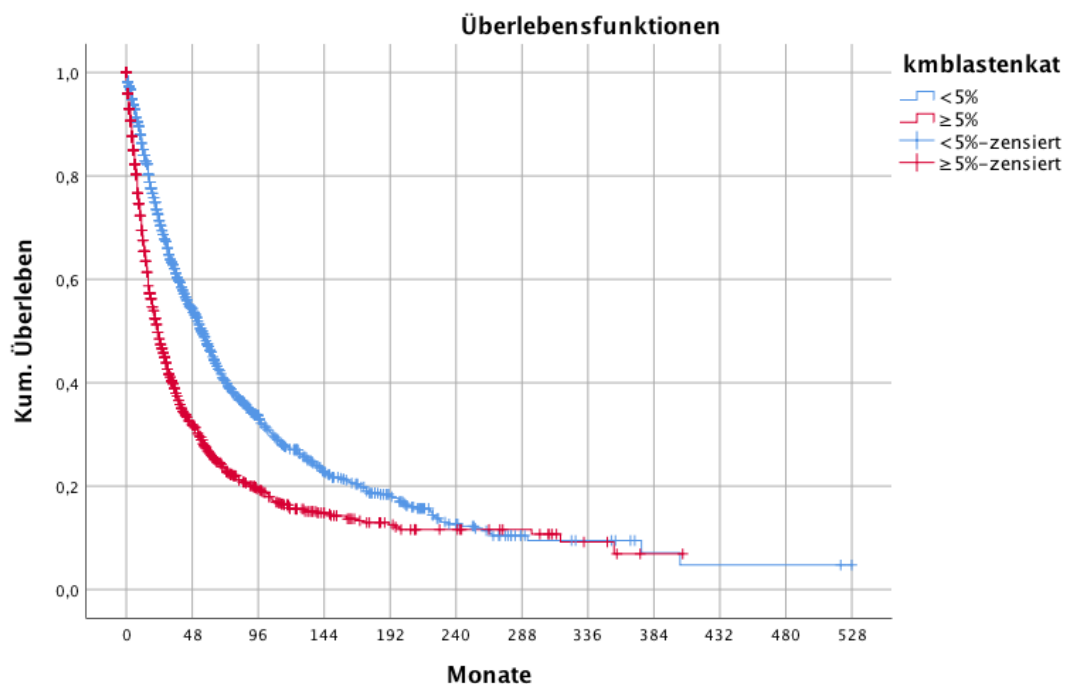


Abb. 13: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Blasten im KM $\geq 5\%$

3.2.10 Chromosomensatz bei Erstdiagnose (ED)

Auch für die Einteilung des Chromosomensatzes bei Erstdiagnose in normale versus abnormale Karyotypen ergab sich mit $p < 0,0005\%$ ein hoch signifikanter Unterschied (s. Abb. 14). So war die Prognose mit im Schnitt 55 Monaten (95% KI 50-60 Monaten) für Patienten mit normalem

Chromosomensatz wesentlich günstiger als ein abnormaler Karyotyp mit durchschnittlich nur 29 Monaten medianer Überlebenszeit (95% KI 26-32 Monate).

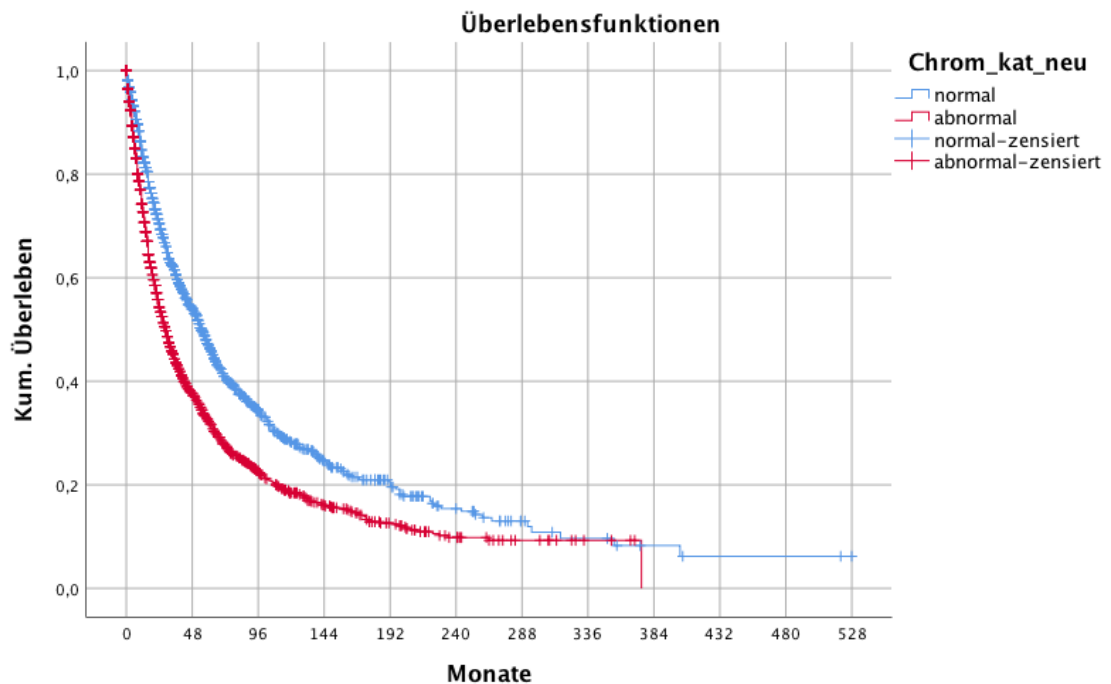


Abb. 14: Kaplan Meier Überlebenskurve nach Chromosomenkategorie bei ED

3.2.11 Follow-up

Patienten mit einer Follow-up Untersuchung des Karyotyps wiesen ein medianes Langzeitüberleben von 54 Monaten (95% KI 29-35 Monate) auf, während es für Patienten ohne Follow-up im Median 32 Monate waren (95% KI 29-35 Monate). Dieser Zusammenhang ist mit $p < 0,0005$ hoch signifikant (s. Abb. 15).

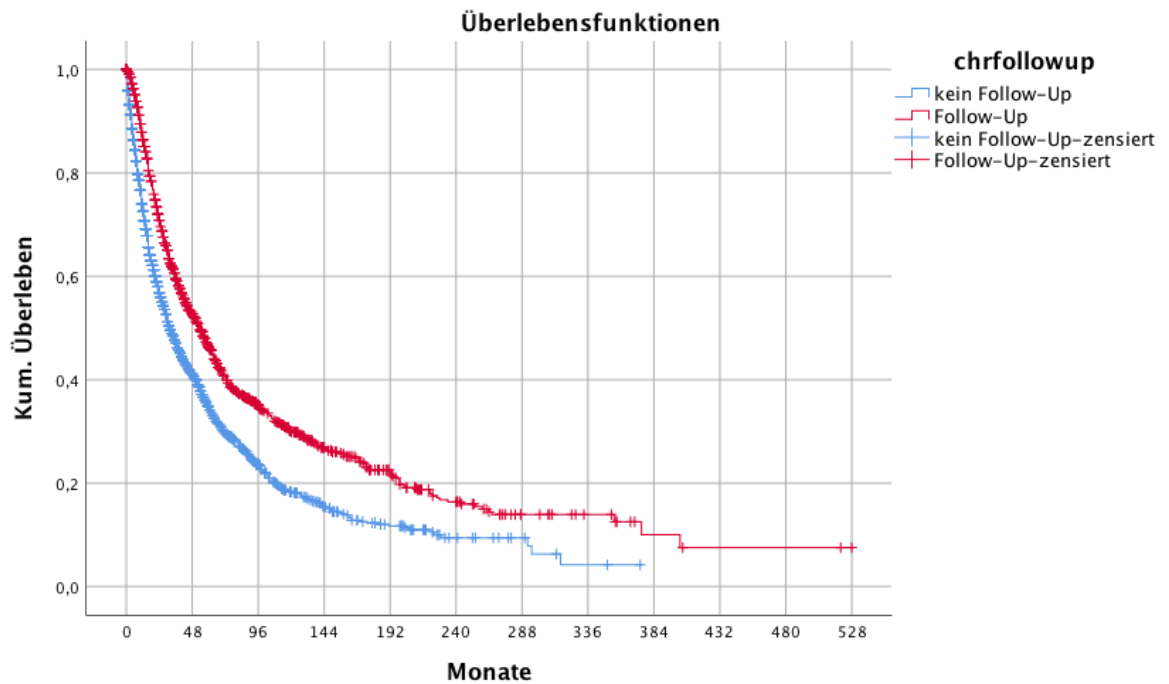


Abb. 15: Kaplan Meier Überlebenskurve nach *Follow-up*

3.2.12 IPSS-R

Für Patienten mit der Gruppe *very low* konnte ein medianes Überleben von 73 Monaten (95% KI 42-104 Monate) errechnet werden, während Patienten der höchsten Risikokategorie *very high* im Schnitt nach 11 Monaten verstarben (95% KI 11-23 Monate).

Zusammenfassend ergab sich der hoch signifikante Zusammenhang ($p < 0,0005$): je niedriger die Einteilung nach IPSS-R, desto länger das mediane Überleben (s. Abb. 16).

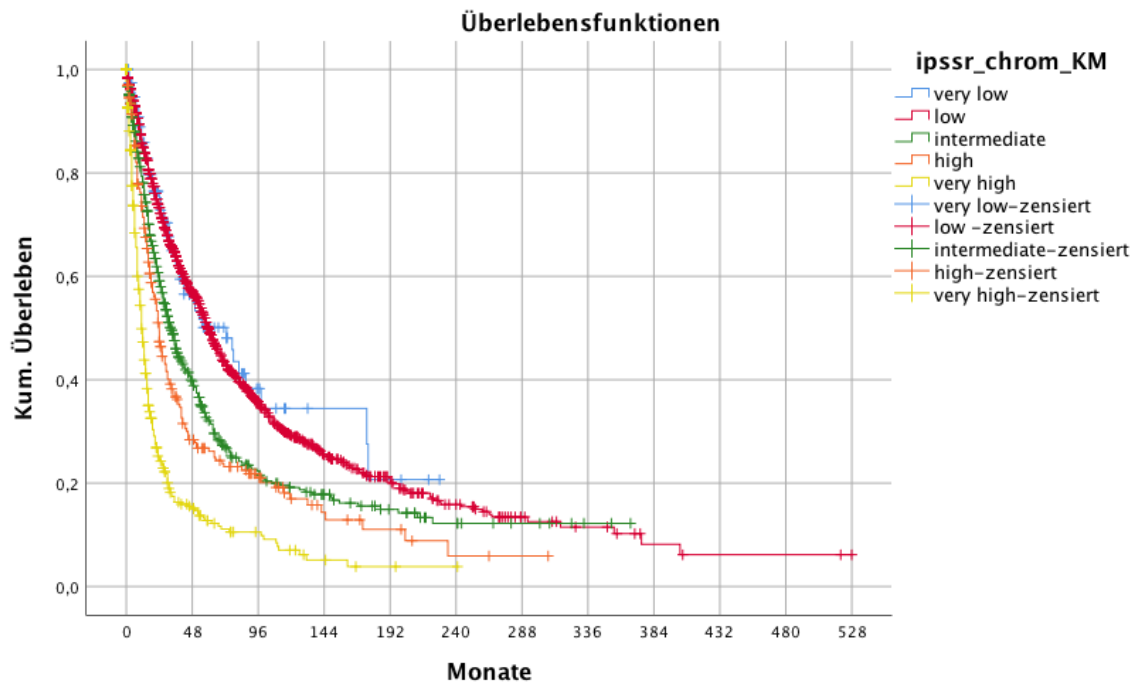


Abb. 16: Kaplan Meier Überlebenskurve nach IPSS-R

3.2.13 Weitere Unterteilung der *Intermediate*-Gruppe nach IPSS-R

Bei der Berechnung der medianen Überlebenszeit für die *intermediate* Kategorie nach IPSS-R ergaben sich hoch signifikante ($p < 0,0005$) Unterschiede zwischen den fünf neuen Gruppen. So lebten Patienten der Gruppe 5 mit einer Trisomie 11 im Schnitt nur 17 Monate (95% KI 8-26 Monate), während die Gruppen 3 und 4 mit 35 Monaten (95% KI 29-42 Monate) bzw. 22 Monaten (95% KI 18-26 Monate) im Schnitt deutlich später verstarben. Das längste Überleben ergab sich für die Gruppe 2 mit durchschnittlich 47 Monaten (95% KI 34-60 Monate).

Für die Gruppe 1 mit den Aberrationen der(1;7) und Monosomie X konnte keine mediane Überlebenszeit berechnet werden, da zum Zeitpunkt der Analyse weniger als die Hälfte der Patienten verstorben war und der Wert somit noch nicht erreicht werden konnte.

Die Ergebnisse sind dargestellt in Abbildung 17.

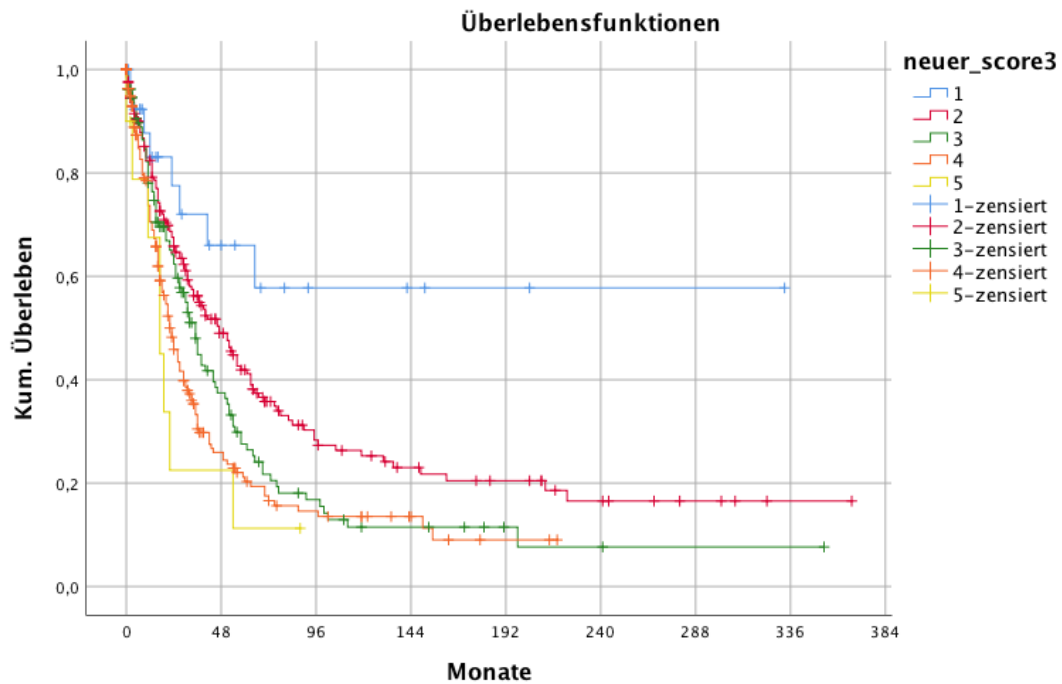


Abb. 17: Kaplan Meier Überlebenskurve der „*intermediate*-Gruppe“ nach neuem Score

3.2.14 Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen

Für Patienten ohne klonale Evolution konnten im Median 73 Monate (95% KI 56-90 Monate) Überlebenszeit errechnet werden, während Patienten mit einer klonalen Evolution nach durchschnittlich 30 Monaten (95% KI 24-36 Monate) verstarben. Dieser Zusammenhang ist mit $p < 0,005$ signifikant (s. Abb. 18).

Ein signifikanter Unterschied zwischen den Gruppen „ohne klonale Evolution“ und „Zunahme der Klongröße“ konnte mit $p = 0,188$ nicht nachgewiesen werden.

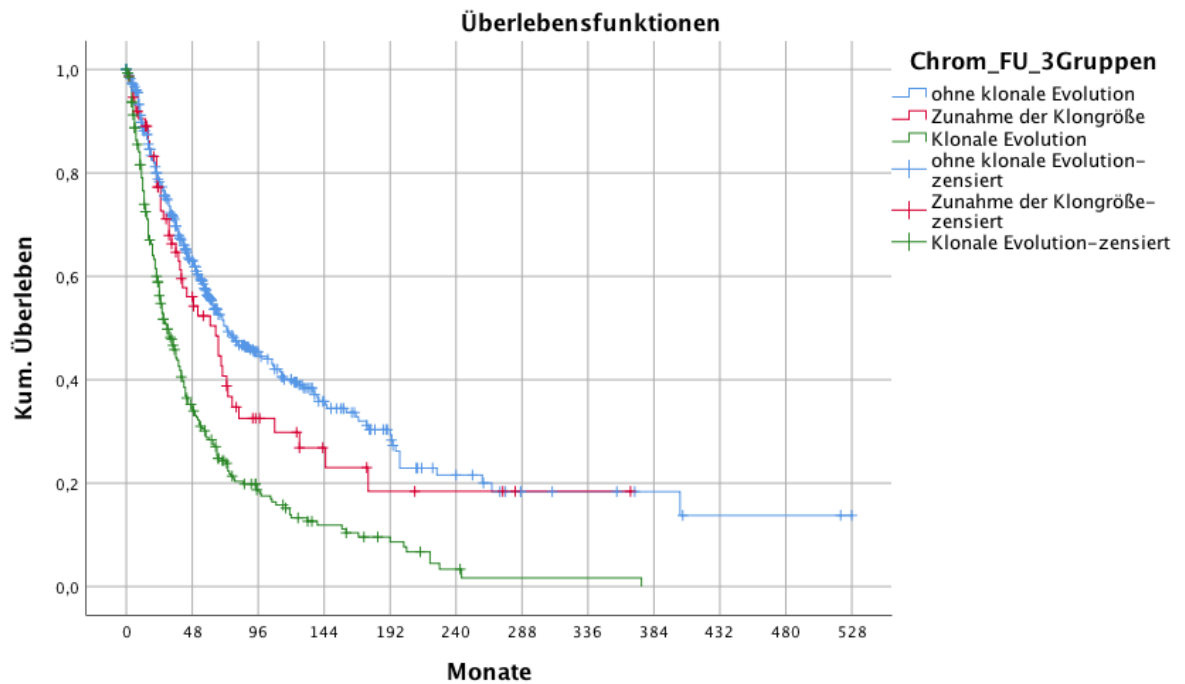


Abb. 18: Kaplan Meier Überlebenskurve nach chromosomalen *Follow-up*-Befunden in drei Gruppen

3.2.15 Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen

Eine Einteilung in acht Gruppen konnte ein ebenfalls signifikantes Ergebnis erzielen (s. Abb. 19).

Das längste mediane Überleben zeigten dabei die Gruppen „ohne zeitliche Evolution bei normalem Karyotyp“ mit 75 Monaten (95% KI 53-97 Monate) und „normal zu Klon zu Zunahme der Klongröße“ mit 74 Monaten (95% KI 0-149 Monate). Die schlechteste Prognose wiesen Patienten mit bereits komplex veränderten Chromosomensätzen auf – im Schnitt 13 Monate (95% KI 10-16 Monate) – sowie Patienten mit im Verlauf erworbenem komplex aberrantem Karyotyp mit durchschnittlich 19 Monaten (95% KI 1-37 Monaten).

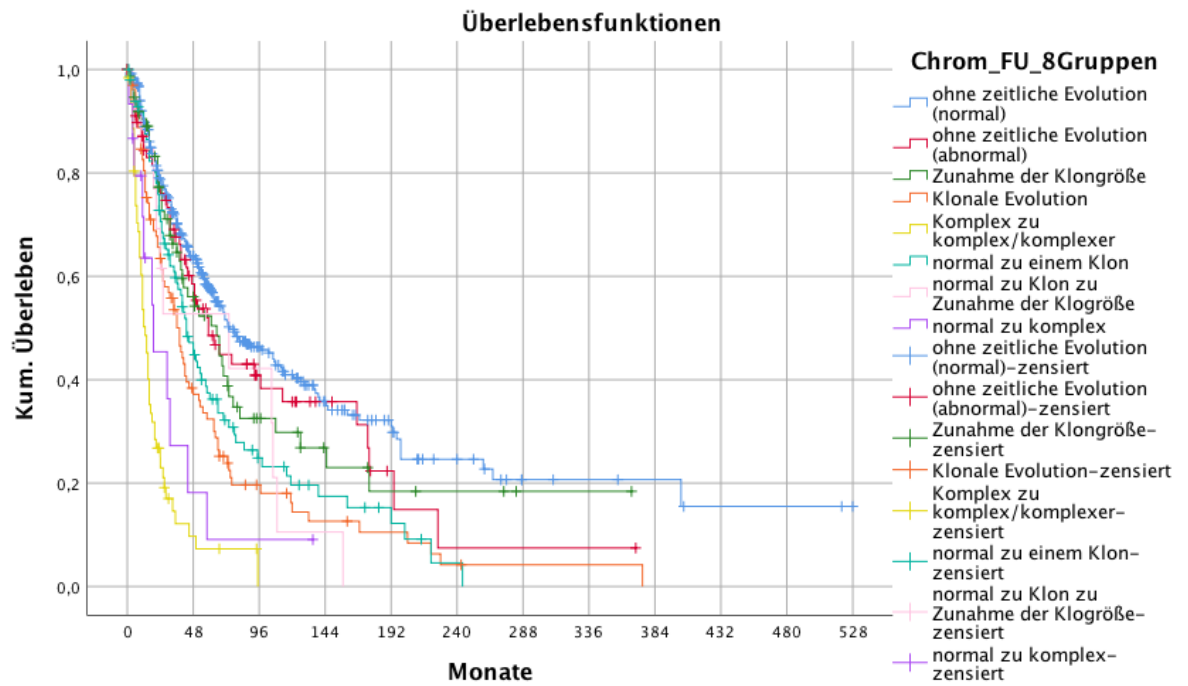


Abb. 19: Kaplan Meier Überlebenskurve nach chromosomalen *Follow-up*-Befunden in acht Gruppen

Tabelle 29: Übersicht Überlebenszeitanalysen

Variable	Kategorien	Häufigkeiten n (%)	Mediane ÜZ in Monaten	95%-KI	p-Wert	Anzahl der Ereignisse
Geschlecht	m	2134 (39,3)	36	32,91-39,08	<0,0005	1295
	w	1457 (43,9)	51	44,56-57,44		818
Alter	<70	2036 (56,7)	51	45,32-56,68	<0,0005	1167
	≥70	1555 (43,3)	31	28,06-33,95		946
Alter in Kategorien	<40	146 (4,1)	292	120,69-463,31	<0,0005	57
	40-50	228 (6,3)	140	83,28-196,73		94
	50-60	545 (15,2)	59	48,87-69,13		311
	60-70	1117 (31,1)	36	32,15-39,85		705
	70-80	1168 (32,5)	32	28,32-35,68		734
	>80	387 (10,8)	25	20,55-29,45		212
WHO 2016	MDS SLD	376 (10,5)	59		<0,0005	176
	MDS RS SLD	130 (3,6)	101			64
	MDS MLD	920 (25,6)	46			522
	MDS RS MLD	125 (3,5)	77			57
	MDS EB 1	461 (12,8)	30			280
	MDS EB 2	560 (15,6)	22			379
	MDS del(5q)	200 (5,6)	74			116
	CMML 0	121 (3,4)	36			73
	CMML 1	141 (3,9)	28			100
	CMML 2	79 (2,2)	23			50

	MDS U	61 (1,7)	53			23
	MDS/MPN-RS-T	44 (1,2)	71			23
	RAEB-T	353 (9,8)	15			248
	MDS, andere	12 (0,3)	21			1
	Hypoplastisches MDS	5 (0,1)	Nicht erreicht			1
	ICUS	3 (0,1)	Nicht erreicht			0
Hb g/dl	≤10	1894 (58,8)	28	25,47-30,52	<0,0005	1229
	>10	1327 (41,2)	54	49,22-58,78		731
Granulozyten/μl	≤1800	1358 (51,5)	31	27,86-34,16	<0,0005	913
	>1800	1277 (48,5)	41	36,29-45,71		813
Thrombozyten/μl	≤100.000	1501 (46,7)	25	22,43-27,57	<0,0005	993
	>100.000	1710 (53,3)	53	48,47-57,53		972
LDH U/l	≤200	1132 (42,7)	45	39,30-50,70	<0,0005	728
	>200	1521 (57,3)	30	27,13-32,87		976
Blasten (peripheres Blut) %	0	1704 (70,4)	42	37,64-46,36	<0,0005	1119
	>0	718 (29,6)	19	16,40-21,60		718
Blasten (KM) %	<5	1680 (53,3)	55	50,25-59,75	<0,0005	978
	≥5	1470 (46,7)	23	20,58-25,42		994
Chromosomensatz bei ED	normal	1715 (48,2)	55	50,13-59,88	<0,0005	894
	abnormal	1844 (51,8)	29	26,4-31,60		1202
Chromosomen-kategorie bei ED	normal	1715 (48,2)	55		<0,0005	894
	12p-	12 (0,3)	20			9

	20q-	53 (1,5)	59			30
	5q-	230 (6,5)	73			135
	7q-	32 (0,9)	36			21
	del(11q23)	19 (0,5)	20			13
	del(13q)	1 (0)	Nicht erreicht			0
	inv(3)/t(3;3)	22 (0,6)	24			14
	minus Y	116 (3,3)	77			37
	Trisomie 8	146 (4,1)	22			96
	Diverse 1-2 Aberrationen	665 (18,7)	35			425
	Komplex (=3 Aberrationen)	132 (3,7)	23			96
	Komplex (>3 Aberrationen)	416 (11,7)	11			326
Diverse – neue Ordnung	der(1;7)	13 (1,9)	Nicht erreicht	Nicht erreicht	0,001	4
	Deletion 5q + eine weitere Aberration	49 (7,4)	46	34,97-57,03		37
	Deletion 5q + Trisomie 8	17 (2,5)	56	30,20-81,80		10
	Deletion 9q	10 (1,5)	26	21,84-30,16		7
	Inversion 9 (Normalbefund)	14 (2,1)	49	25,77-72,24		9
	Isochromosom 17	6 (0,9)	21	14,56-27,44		5
	Minus 7	63 (9,5)	24	16,14-31,86		41
	Minus 7 + eine weitere Aberration	53 (8,0)	16	10,64-21,36		39
	Minus X	15 (2,3)	Nicht erreicht	Nicht erreicht		3
	Minus Y + eine weitere Aberration	20 (3,0)	56	45,31-66,69		14
	Trisomie 11	10 (1,5)	17	8,32-25,68		8

	Trisomie 19	7 (1,1)	26	0-70,21		4
	Trisomie 21	10 (1,5)	32	0-70,01		7
	Trisomie 8 + eine weitere Aberration	42 (6,3)	31	11,56-50,45		27
	Weitere Trisomien (außer +11, +19, +21)	30 (4,5)	63	25,88-100,12		16
	+ Markerchromosom	19 (2,9)	18	11,81-24,18		15
	Verlust eines Chromosoms (außer -7, -Y oder -X)	18 (2,7)	75	10,47-139,53		10
	Translokationen, diverse	51 (7,7)	56	20,33-91,67		26
	Sonstige (1 Aberration)	113 (16,9)	33	23,17-42,83		71
	Sonstige (2 Aberrationen)	105 (15,8)	31	21,60-40,40		72
17p und 5q Beteiligung bei <u>komplex (= 3)</u> veränderten Karyotypen	17p	2 (1,5)	8		0,765	2
	del5q	31 (23,5)	24	20,90-27,11		21
	17p und del5q	0				
	17p und del5q nicht betroffen	99 (75)	23	18,98-27,02		73
17p und 5q Beteiligung bei <u>komplex (> 3)</u> veränderten Karyotypen	17p	4 (1,0)	3	0,06-5,94	<0,0005	4
	del5q	142 (34,2)	9	6,07-11,93		115
	17p und del5q	1 (0,2)	11			1
	17p und del5q nicht betroffen	269 (64,6)	13	10,94-15,06		206
17p und 5q Beteiligung bei <u>komplex (= 3)</u> veränderten Karyotypen	del5q	31 (23,8)	24	20,89-27,11	0,491	21
	17p und del5q nicht betroffen	99 (76,2)	23	18,98-27,02		73
17p und 5q Beteiligung bei <u>komplex (> 3)</u> veränderten Karyotypen	del5q	142 (34,5)	9	6,07-11,93	<0,0005	115
	17p und del5q nicht betroffen	269 (65,5)	13	10,94-15,06		206

17p und 5q Beteiligung bei komplex (≥ 3) veränderten Karyotypen	del5q	173 (32,0)	11	8,02-13,98	0,001	136
	17p und del5q nicht betroffen	368 (68,0)	16	13,55-18,45		279
Follow-up	ohne <i>Follow-up</i>	2315 (64,5)	32	28,94-35,06	<0,0005	1304
	mit <i>Follow-up</i>	1276 (35,5)	54	48,42-59,58		809
IPSS-R	<i>Very low</i>	133 (4,1)	73	41,56-104,44	<0,0005	51
	<i>Low</i>	1862 (57,8)	60	55,72-64,28		981
	<i>Intermediate</i>	561 (17,4)	33	28,54-37,46		348
	<i>High</i>	265 (8,2)	24	21,09-26,91		184
	<i>Very high</i>	400 (12,5)	11	9,49-12,51		311
CPSS	<i>Low</i>	219 (65,0)	36	28,52-43,48	0,001	136
	<i>Intermediate</i>	49 (14,5)	33	11,40-54,60		33
	<i>High</i>	69 (20,5)	17	11,11-22,89		52
Neue Unterteilung Intermediate-Gruppe nach IPSS-R	Gruppe 1: der(1;7); -X	29 (4,8)	Nicht erreicht	Nicht erreicht	<0,0005	8
	Gruppe 2: Sonstige (1 Aberration); -Y + eine weitere Aberration	214 (35,1)	47	33,90-60,11		126
	Gruppe 3: Del(7q); +21; Sonstige (2 Aberrationen)	135 (22,1)	35	28,81-41,19		93
	Gruppe 4: +8; +19; i(17q); +mar; del(9q); +8 + eine weitere Aberration	222 (36,4)	22	18,10-25,91		148
	Gruppe 5: +11	10 (1,6)	17	8,32-25,68		8
Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen	Ohne klonale Evolution	457 (55,7)	73	56,26-89,74	<0,005	240
	Zunahme der Klongröße	75 (9,1)	65	39,67-90,34		45
	Klonale Evolution	289 (35,2)	30	24,09-35,91		232

Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen	Ohne zeitliche Evolution (normal)	378 (46,0)	75	53,12-96,88	<0,005	193
	Ohne zeitliche Evolution (abnormal)	79 (9,6)	59	38,43-79,57		47
	Zunahme der Klongröße	75 (9,1)	65	39,67-90,34		45
	Klonale Evolution	100 (12,2)	38	30,06-45,94		81
	Komplex zu komplex/komplexer	62 (7,6)	13	9,85-16,15		54
	Normal zu einem Klon	99 (12,1)	43	35,12-50,98		75
	Normal zu Klon, zu Zunahme der Klongröße	13 (1,6)	74	0-148,65		11
	Normal zu komplex	15 (1,8)	19	1,44-36,56		11

3.3 Übergang in eine AML

Die Analyse des Risikos, im Verlauf eine AML zu entwickeln, ergab signifikante Ergebnisse, die nachfolgend dargestellt werden. Eine Aufstellung aller Ergebnisse in Bezug auf den prozentualen Anteil der Patienten mit einer AML nach zwei und fünf Jahren findet sich am Schluss dieses Kapitels in Tabelle 30.

3.3.1 Gesamte Kohorte

Von insgesamt 3.591 Patienten erlitten im Laufe ihrer Erkrankung 911 Patienten einen Progress in eine AML. Nach zwei Jahren lag der Anteil der Patienten mit einer Leukämie bei 24,4% und nach fünf Jahren bei 33,4%. Die mediane Zeit bis zum AML-Progress konnte nicht errechnet werden, da zum Zeitpunkt der Datenanalyse weniger als die Hälfte der Patienten einen Progress erlitten hatten und der Wert somit noch nicht erreicht wurde (s. Abb. 20).

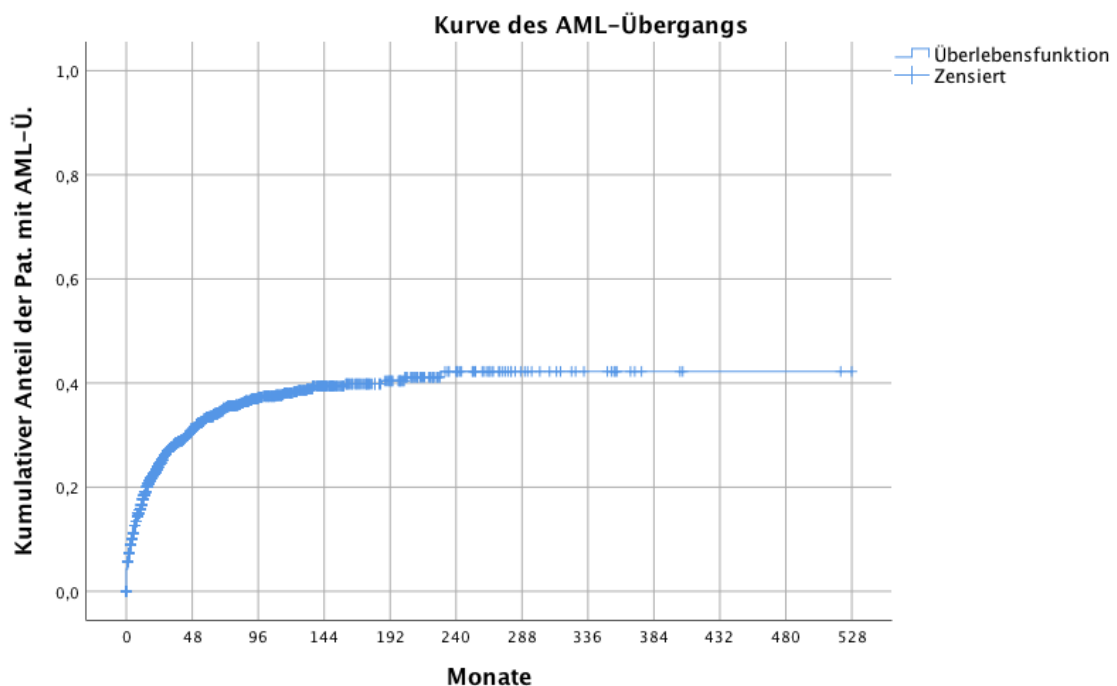


Abb. 20: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs der gesamten Kohorte

3.3.2 Alter in Kategorien

Vor allem Patienten der Altersgruppen 50-60 Jahre, 60-70 Jahre und 70-80 Jahre erlitten im Verlauf überdurchschnittlich häufig einen Progress ihrer Erkrankung. Nach zwei Jahren lag ihr Anteil bei 23,5-28,8% und nach fünf Jahren bei 33,9-38,0% während bei jüngeren Patienten und solchen über 80 Jahren nach zwei Jahren nur zu 16,8-20,9% und nach fünf Jahren zu 19,3-23,5% ein Progress nachzuweisen war. Dieser Zusammenhang war mit $p < 0,0005$ hoch signifikant (s. Abb. 21).

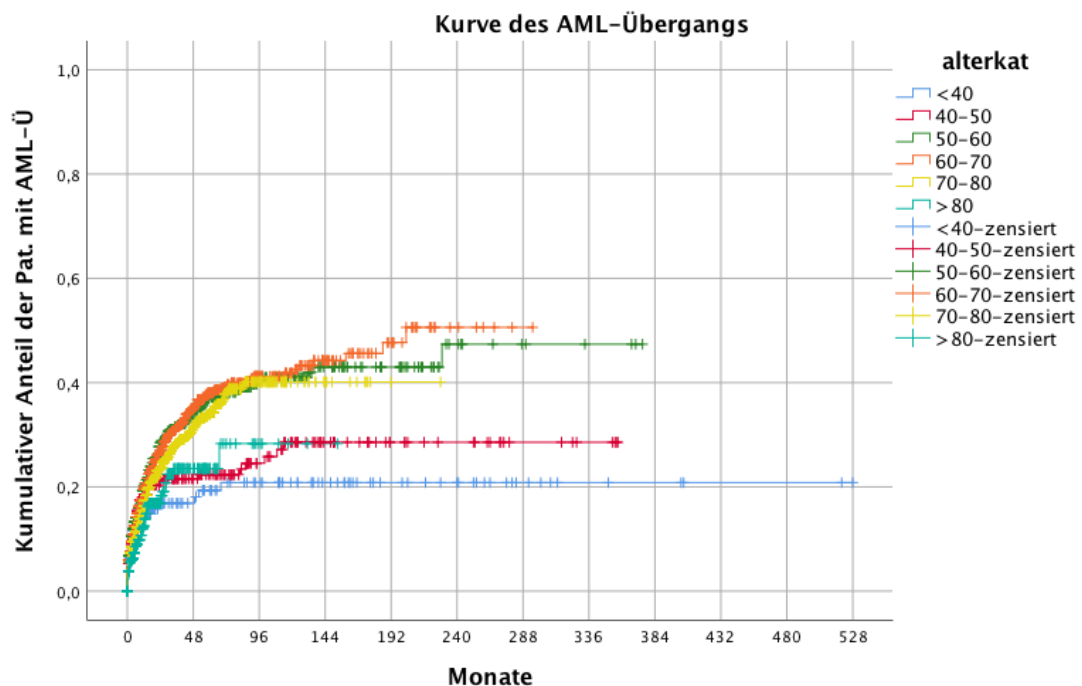


Abb. 21: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Alter in Kategorien <40, 40-50, 50-60, 60-70, 70-80, >80

3.3.3 Hämoglobin (Hb)

Für Patienten mit einem Hämoglobin-Wert von 10g/dl oder weniger war das Risiko, im Krankheitsverlauf eine AML zu entwickeln, hoch signifikant ($p < 0,0005$) höher als für Patienten mit Werten über 10g/dl. Nach zwei Jahren hatten 28,7% der Patienten mit niedrigem Hb einen Progress erlitten, während es nach fünf Jahren 36,4% waren. Für Patienten mit niedrigem Hb entsprach der Anteil mit einem Leukämie-Übergang nach zwei Jahren 19,3% und nach 5 Jahren 29,7%. Dieser Zusammenhang ist dargestellt in Abbildung 22.

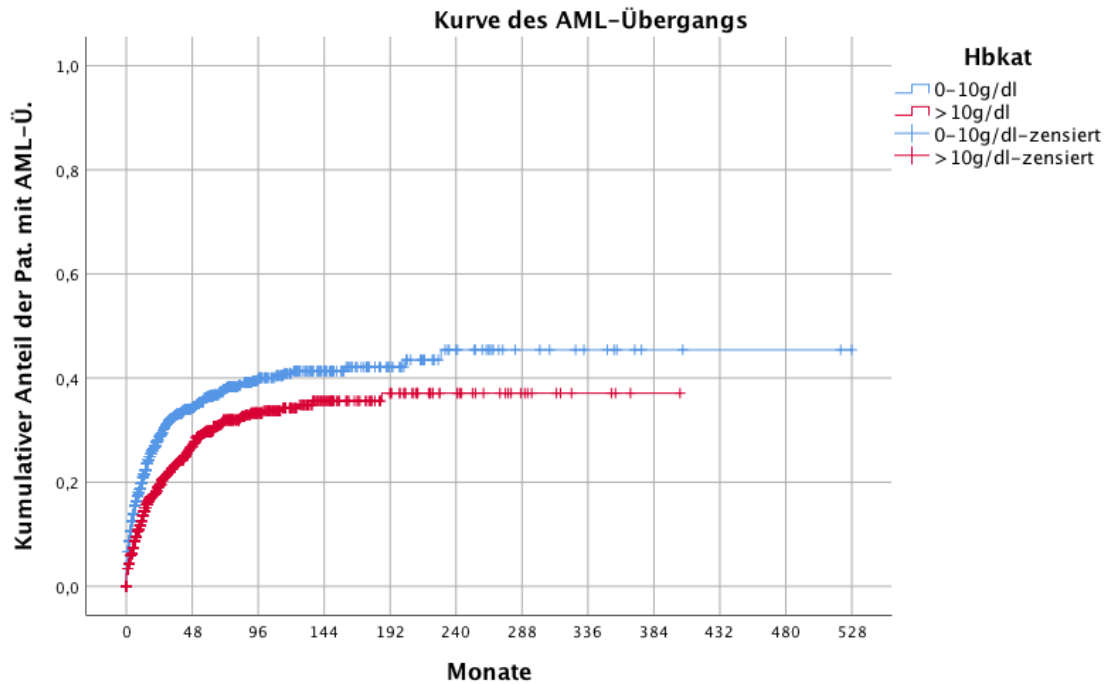


Abb. 22: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach $Hb \geq 10g/dl$

3.3.4 Granulozyten

Auch die Anzahl der neutrophilen Granulozyten hat einen hoch signifikanten Einfluss auf das Risiko, einen AML-Progress zu erleiden ($p < 0,0005$). So lag der Anteil der Patienten mit Werten gleich oder unter 1800 Granulozyten pro Mikroliter nach zwei Jahren bei 32,5% und nach 42,3%, während es für Patienten mit Werten darüber lediglich 18,3% nach zwei Jahren und 27,1% nach fünf Jahren waren.

Die mediane Zeit bis zu einem Progress lag für Patienten mit niedrigen Granulozytenwerten bei 229 Monaten. Diese Ergebnisse sind dargestellt in Abbildung 23.

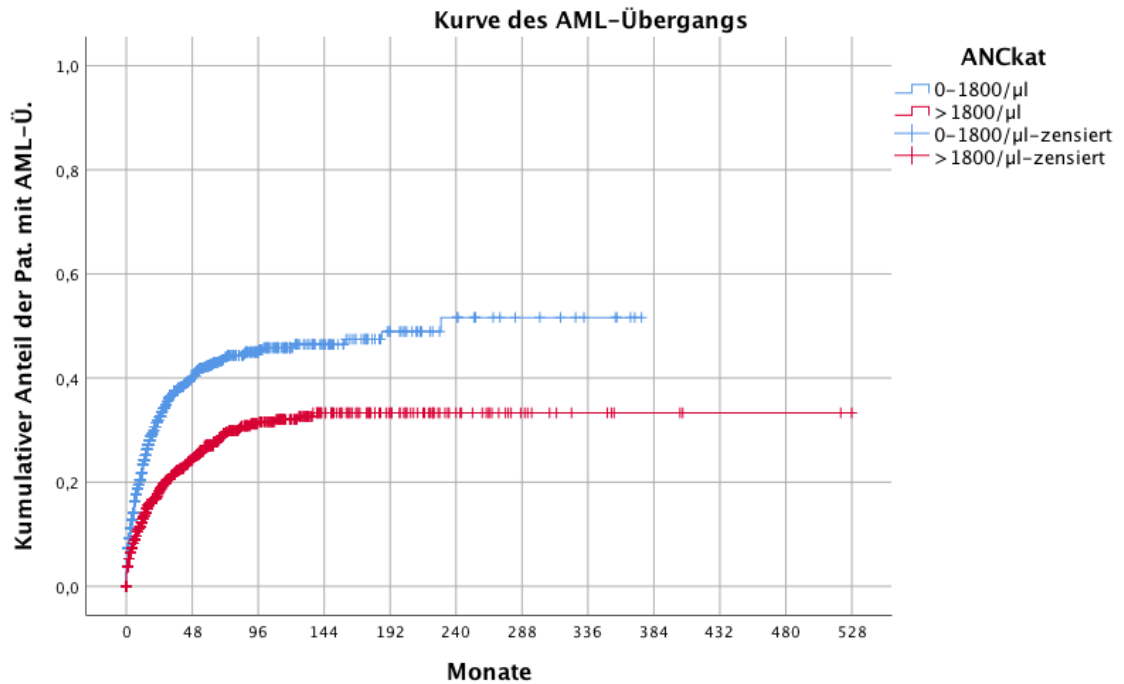


Abb. 23: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Granulozyten $\geq 1800/\mu\text{l}$

3.3.5 Thrombozyten

Bei Patienten mit Werten unter 100.000 Thrombozyten pro Mikroliter konnte nach zwei Jahren zu 30,7% und nach fünf Jahren zu 39,5% ein Progress in eine Leukämie nachgewiesen werden, während es bei Patienten mit Werten darüber nach zwei Jahren nur bei 19,9% und nach fünf Jahren nur nach 29% zu einem Progress kam. Dieser Zusammenhang ist mit $p < 0,0005$ ebenfalls hoch signifikant (s. Abb. 24).

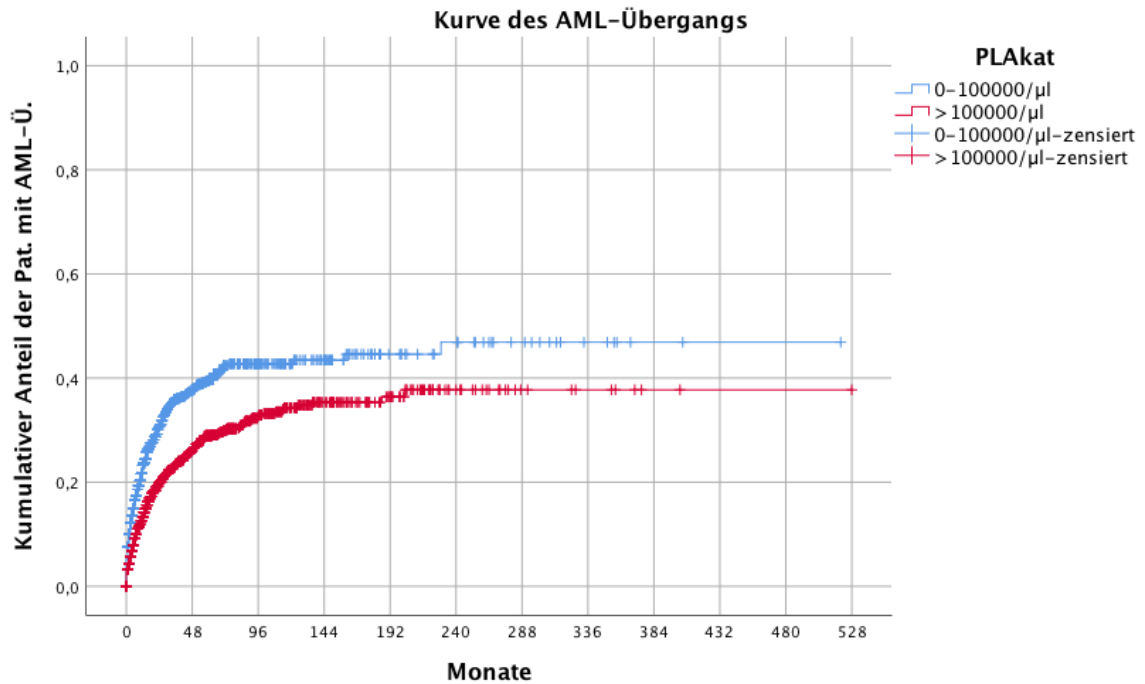


Abb. 24: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Thrombozyten $\geq 100000/\mu\text{l}$

3.3.6 LDH

Auch für die Gruppen mit niedrigen und hohen LDH-Werten bei einem Grenzwert von 200U/l konnte ein hoch signifikanter Unterschied gefunden werden (s. Abb. 25). Dabei war die Prognose für Patienten mit niedrigen Werten mit einem Übergang in eine AML von 21,7% nach zwei Jahren und 30,2% nach fünf Jahren besser, als für Patienten mit hohen LDH-Werten, bei denen der Anteil nach zwei Jahren bei 30,0% und nach fünf Jahren bei 39,8% lag.

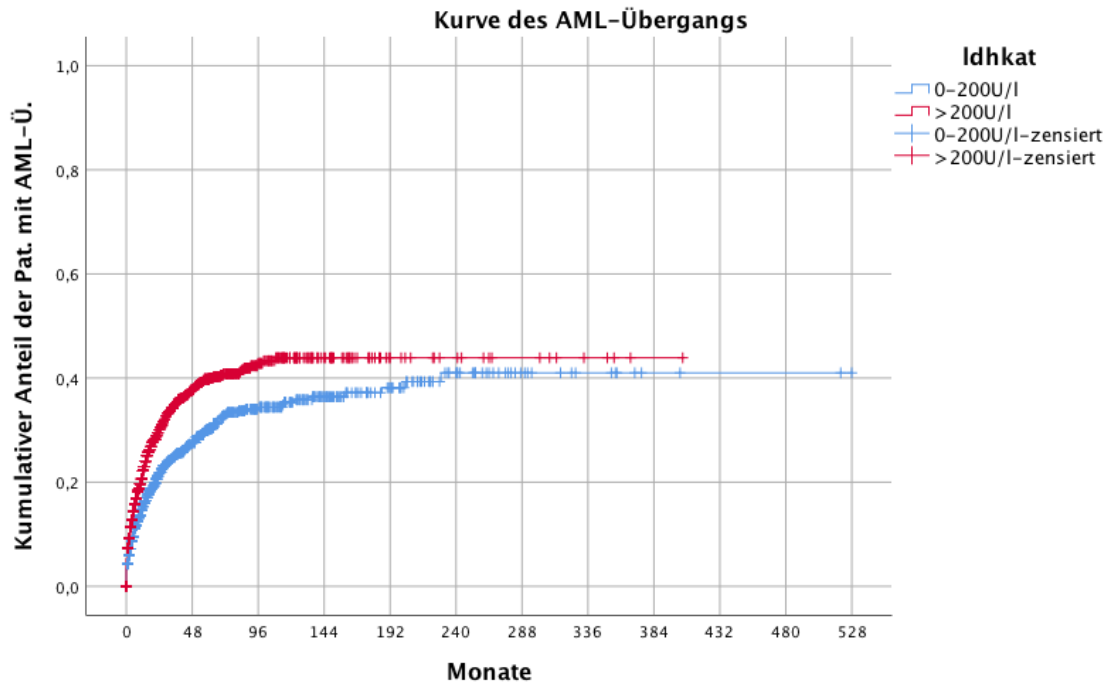


Abb. 25: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach LDH ≥ 200 U/l

3.3.7 Blasten peripheres Blut und Knochenmark

Für sowohl den prozentualen Anteil der Blasten im peripheren Blut als auch im Knochenmark ergab sich mit $p < 0,0005$ ein hoch signifikanter Zusammenhang zum Risiko, einen AML-Progress zu erleiden (s. Abb. 26 und 27).

So waren nach zwei Jahren 44,8% der Patienten mit erhöhtem Anteil peripherer Blasten und 42,2% mit erhöhtem Blastenanteil im Knochenmark an einer AML erkrankt, während es bei Patienten mit normalem Anteil der Blasten nur 19,7% (PB) bzw. 11,5% (KM) waren. Nach fünf Jahren entsprach der Anteil 53,8% (PB) und 53,4% (KM) bei erhöhten Werten versus normalen Befunden mit 28,4% (PB) und 19,9% (KM).

Die mediane Zeit bis zum AML-Progress entsprach bei erhöhtem Blastenanteil über 0% im peripheren Blut 37 Monate (95% KI 18-56 Monate) sowie 48 Monate (95% KI 37-59 Monate) bei erhöhtem Blastengehalt über 5% im Knochenmark.

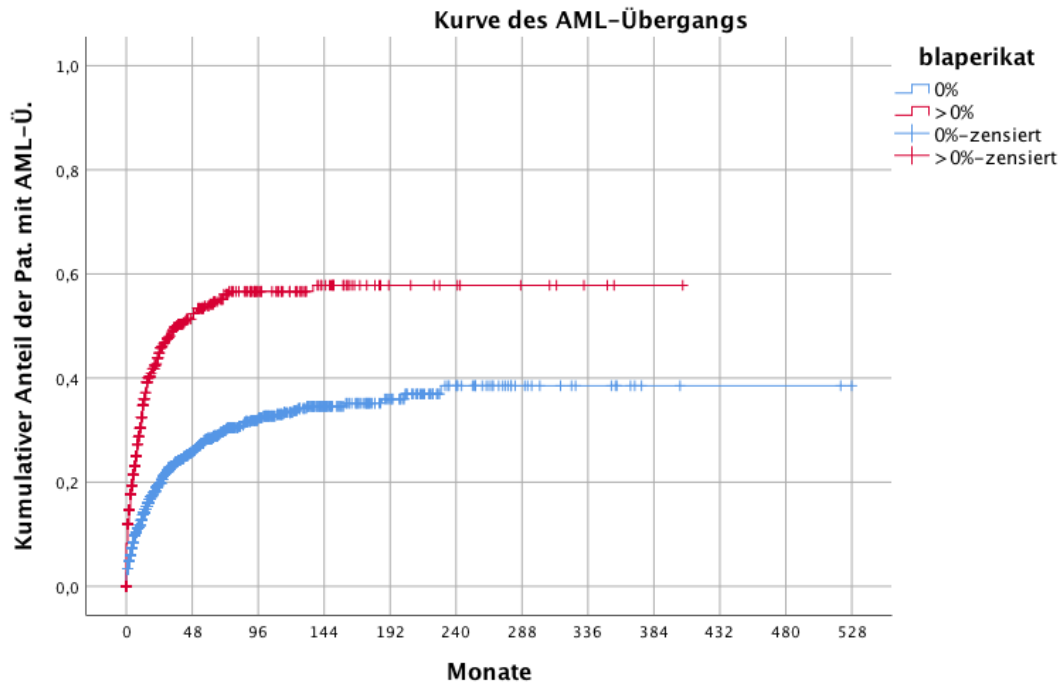


Abb. 26: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Blasten im PB $\geq 0\%$

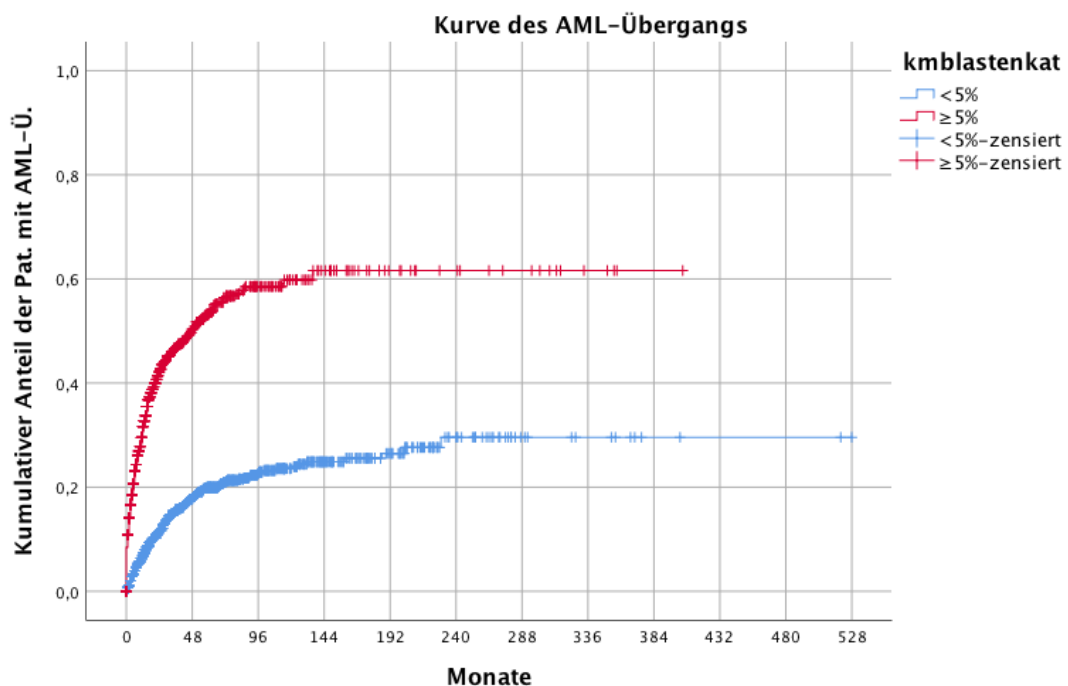


Abb. 27: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Blasten im KM $\geq 5\%$

3.3.8 Chromosomensatz bei Erstdiagnose (ED)

Patienten mit normalem Chromosomensatz bei Erstdiagnose erlitten nach zwei (18,4%) und fünf Jahren (26,8%) wesentlich seltener einen Progress in eine AML als Patienten mit abnormalem Karyotyp. In der zweiten Gruppe lag der prozentuale Anteil nach zwei Jahren bei

30,4% und nach fünf Jahren bei 39,6%. Dieser Zusammenhang ist in Abbildung 28 dargestellt und mit $p < 0,0005$ hoch signifikant.

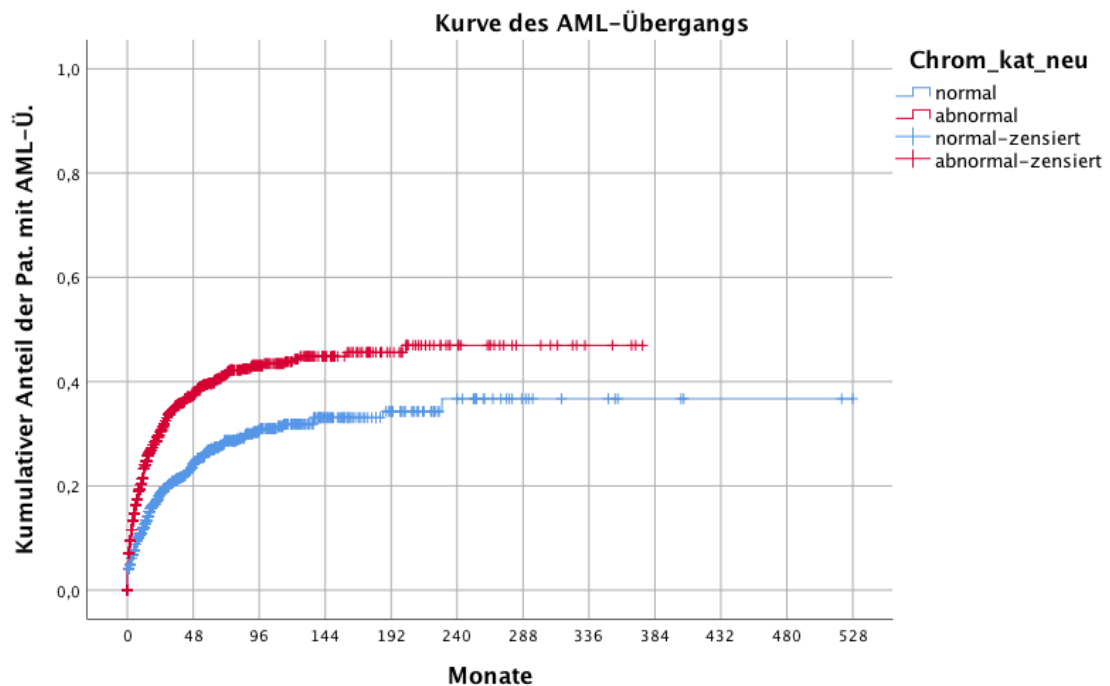


Abb. 28: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach Chromosomensatz bei ED

3.3.9 Follow-up

Von allen Patienten mit einer *Follow-up* Untersuchung des Karyotyps erlitten nach zwei Jahren 22,4% und nach 5 Jahren 29,7% einen Progress in eine AML, während es für Patienten ohne *Follow-up* nach 2 Jahren 27,5% und nach fünf Jahren 37,8% waren. Dieser Zusammenhang ist mit $p = 0,001$ signifikant (s. Abb. 29).

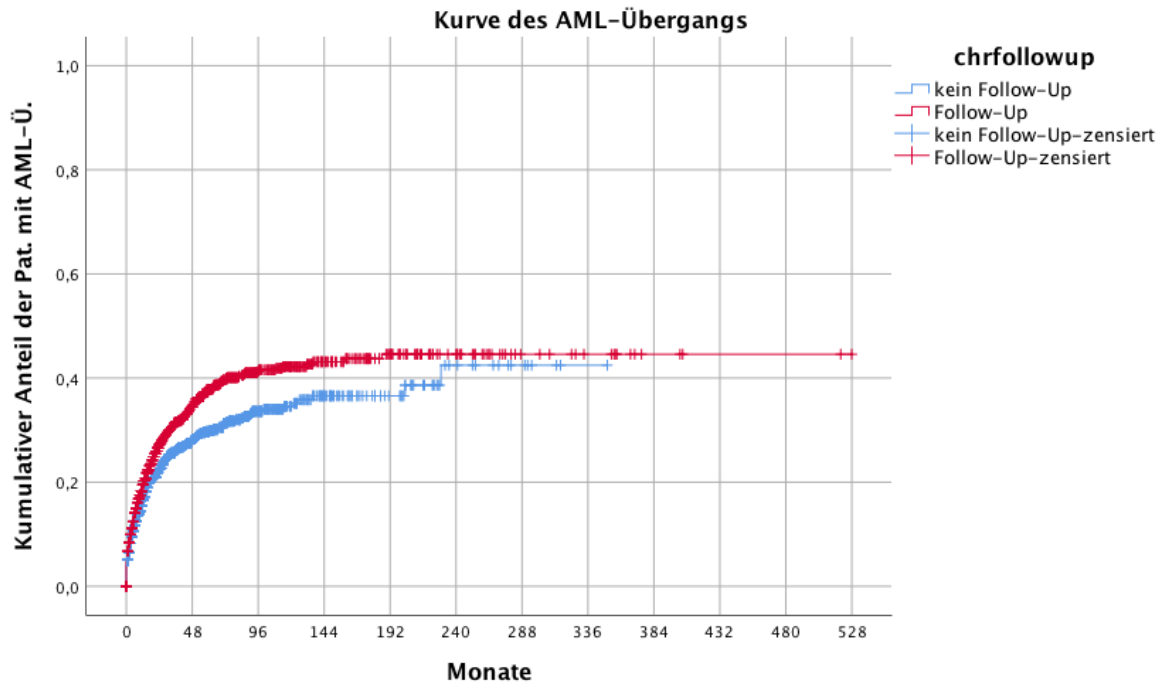


Abb. 29: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach *Follow-up*

3.3.10 IPSS-R

Auch für den IPSS-R konnte mit $p < 0,0005$ ein hoch signifikanter Zusammenhang zum AML-Progress nachgewiesen werden. Je höher die Einteilung im Prognosescore war, desto höher auch das Risiko, im Verlauf der Erkrankung einen Progress zu erleiden (s. Abb. 30).

Bei Patienten der Risikogruppe *low* lag der Anteil nach zwei Jahren bei 5,6% und nach fünf Jahren bei 18,1%, während es bei Patienten der höchsten Risikogruppe *very high* nach zwei Jahren bei 53,2% und nach fünf Jahren bei 63,7% zu einem Übergang in eine Leukämie kam.

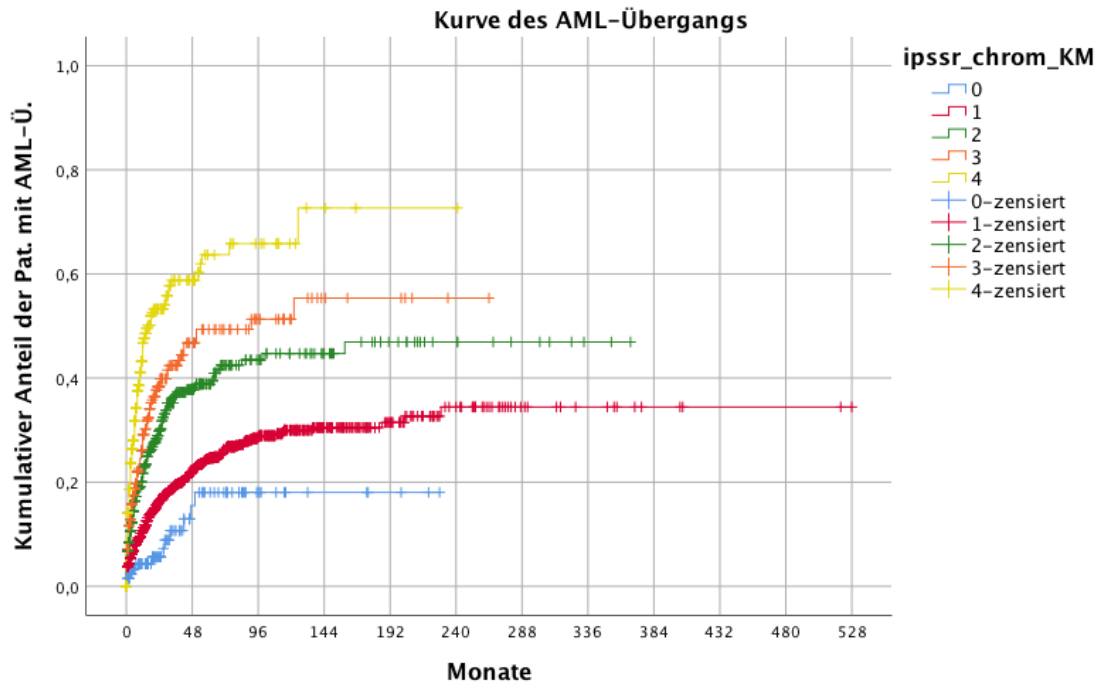


Abb. 30: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach IPSS-R

3.3.11 Weitere Unterteilung der *Intermediate*-Gruppe nach IPSS-R

Am besten schnitten Patienten der Gruppe 1 mit einem Anteil von nur 10,6% AML-Übergängen nach zwei und fünf Jahren ab, während der Anteil der Patienten mit Progress in eine Leukämie bei Gruppe 5 schon nach zwei Jahren 100% betrug. Die Gruppen 2, 3 und 4 lagen mit 25,1-36,7% nach zwei Jahren und 30,6-47,8% nach fünf Jahren im Mittelfeld.

Da lediglich die Gruppen 3 und 5 den Median schneiden, konnte nur hier eine gemittelte Zeit bis zum AML-Progress berechnet werden. Diese lag für Gruppe 3 bei 69 Monaten (95% KI 18-120 Monate) und für Gruppe 5 bei nur 11 Monaten (95% KI 2-20 Monate).

Diese Unterschiede sind mit $p < 0,0005$ hoch signifikant. Diese Ergebnisse sind dargestellt in Abbildung 31.

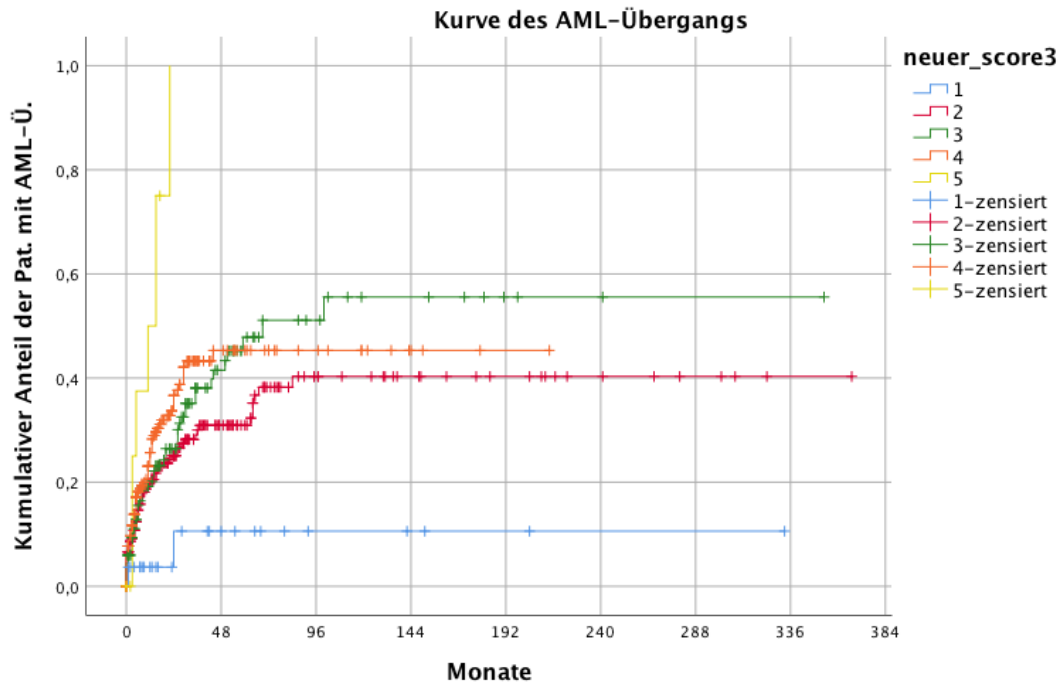


Abb. 31: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs der „Intermediate-Gruppe“ nach neuem Score

3.3.12 Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen

Auch für die Einteilung der Karyotypen im Verlauf konnte ein hoch signifikanter Zusammenhang nachgewiesen werden ($p < 0,0005$). So lag der Anteil der Patienten mit Progress in eine Leukämie bei den Gruppen „ohne klonale Evolution“ und „Zunahme der Klongröße“ bei 18,2% bzw. 9,5% nach zwei Jahren und 25,6% bzw. 14,4% nach fünf Jahren.

Der Unterschied zwischen der Gruppe „ohne klonale Evolution“ und „Zunahme der Klongröße“ ist mit $p = 0,037$ signifikant.

Patienten mit klonaler Evolution erlitten im Median nach 47 Monaten einen Progress in eine AML (95% KI 31-63 Monate). Der prozentuale Anteil lag nach zwei Jahren bei 37% und nach fünf Jahren bei 53,9% (s. Abb. 32).

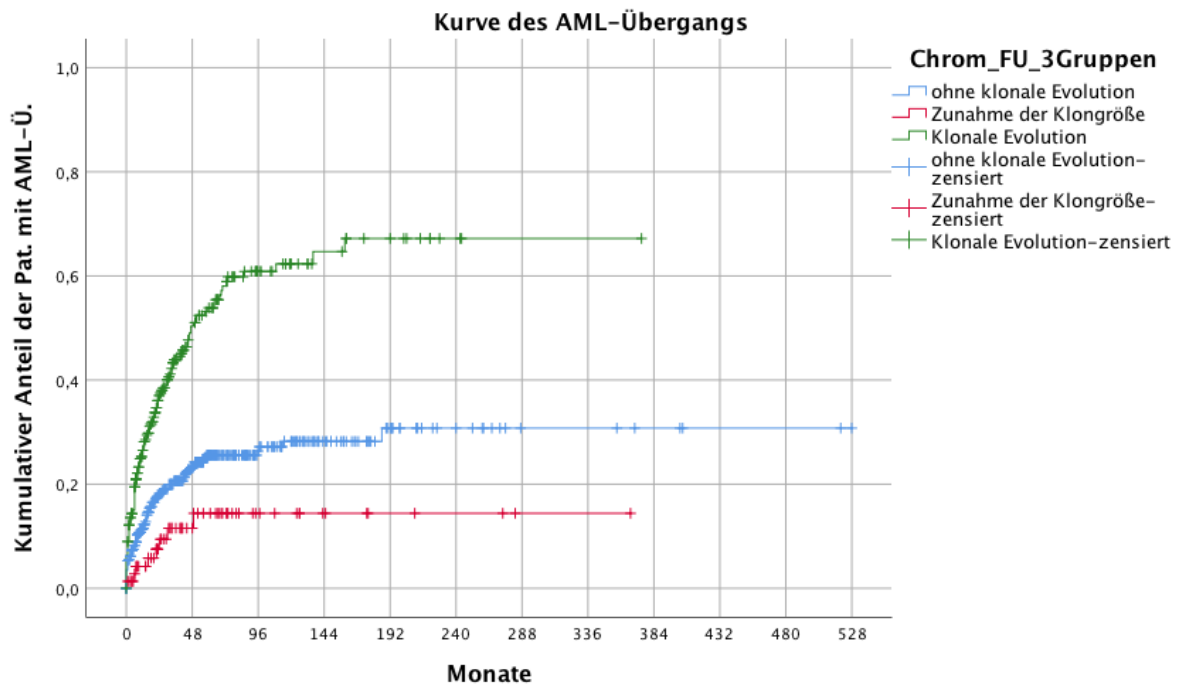


Abb. 32: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach chromosomalen *Follow-up*-Befunden in drei Gruppen

3.3.13 Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen

Ein niedriges Risiko, im Verlauf an einer AML zu erkranken, hatten Patienten der Gruppen „ohne zeitliche Evolution (normal)“, „ohne zeitliche Evolution (abnormal)“ und „Zunahme der Klongröße“ (s. Abb. 33). Der prozentuale Anteil der Leukämie-Übergänge lag dabei nach zwei Jahren zwischen 9,1-20% und nach fünf Jahren zwischen 14,4-26,5%. Für diese drei Gruppen konnte keine mediane Zeit bis zu einem AML-Progress berechnet werden.

Prognostisch etwas schlechter verhielten sich die prozentualen Anteile bei den Gruppen „klonale Evolution“, „normal zu einem Klon“ und „Normal zu Klon zu Zunahme der Klongröße“.

Das höchste Risiko für einen AML-Progress hatten Patienten mit im Verlauf neu komplex-aberranten Karyotypen bei initial normalem Befund sowie Patienten mit bereits initial komplex aberranten Chromosomensätzen. Hier lag der Anteil nach zwei Jahren zwischen 41,6-62,8% und nach fünf Jahren sogar bei 62,8-80,2%.

Die niedrigste Zeit bis zu einem Leukämie-Übergang hatten Patienten mit initial komplex aberranten Karyotypen – im Schnitt 10 Monate (95% KI 4-16 Monate). Die höchste Dauer lag bei der Gruppe „normal zu einem Klon“ mit durchschnittlich 70 Monaten vor (95% KI 6-134 Monate).

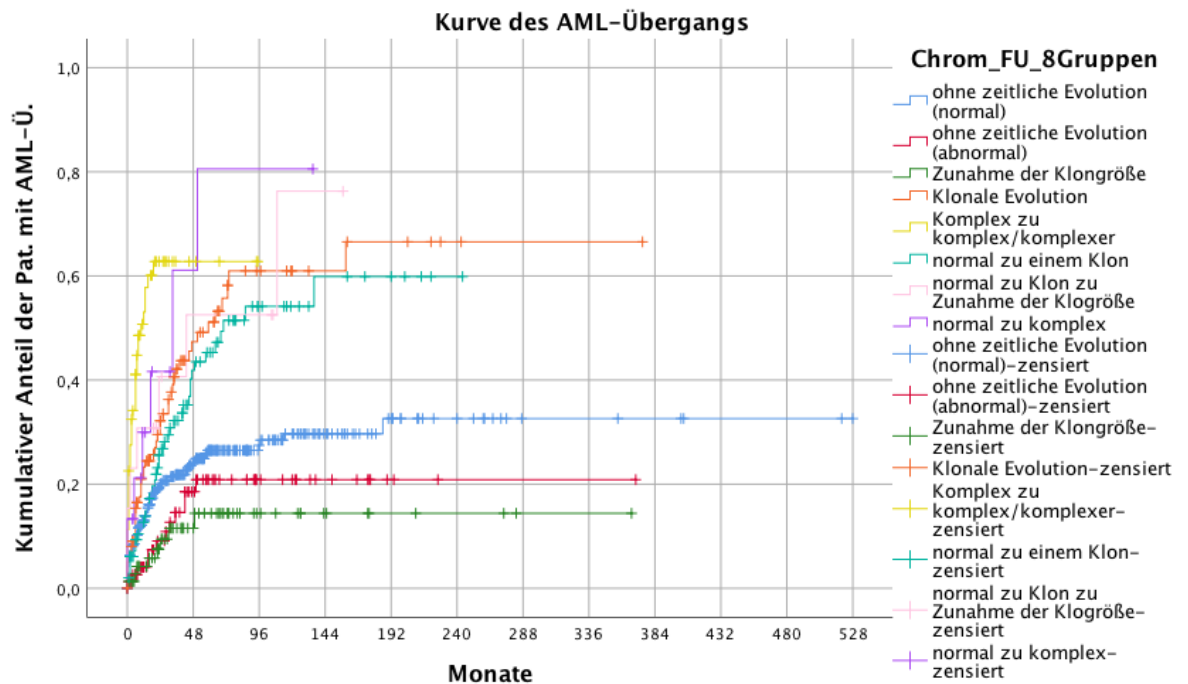


Abb. 33: Kaplan Meier Kurve des AML-Übergangs nach chromosomalen *Follow-up*-Befunden in acht Gruppen

Tabelle 30: Übersicht AML-Übergang

Variable	Kategorien	Häufigkeiten n (%)	AML- Übergang nach 2 Jahren in %	AML- Übergang nach 5 Jahren in %	Mediane Zeit bis AML-Ü. (95%KI)	p-Wert	Anzahl Ereignisse
Geschlecht	m	2134 (39,3)	25,2	35,4		0,075	557
	w	1457 (43,9)	24,0	31,1			354
Alter	<70	2036 (56,7)	26,0	35,0		0,159	576
	≥70	1555 (43,3)	22,1	32,3			335
Alter in Kategorien	<40	146 (4,1)	16,9	19,3		<0,005	25
	40-50	228 (6,3)	20,9	22,4			50
	50-60	545 (15,2)	28,8	37,2			172
	60-70	1117 (31,1)	27,0	38,0	203		329
	70-80	1168 (32,5)	23,5	33,9			281
	>80	387 (10,8)	16,8	23,5			54
WHO 2016	MDS SLD	376 (10,5)	10,0	23,1		<0,0005	56
	MDS RS SLD	130 (3,6)	5,0	9,0			10
	MDS MLD	920 (25,6)	12,7	21,0			134
	MDS RS MLD	125 (3,5)	10,0	14,0			13
	MDS EB 1	461 (12,8)	25,7	39,5			121
	MDS EB 2	560 (15,6)	45,8	56,0			230
	MDS del(5q)	200 (5,6)	5,3	15,0			26
	CMML o	121 (3,4)	22,0	31,1			25

	CMML 1	141 (3,9)	23,0	34,1			35
	CMML 2	79 (2,2)	48,0	61,4			33
	MDS U	61 (1,7)	8,3	22,4			8
	MDS/MPN-RS-T	44 (1,2)	3,0	10,2			4
	RAEB-T	353 (9,8)					
	MDS andere	12 (0,3)	12,5	Nicht erreicht			1
	Hypoplastisches MDS	5 (0,1)	Nicht erreicht	Nicht erreicht			0
	ICUS	3 (0,1)	0	0			0
Hb g/dl	≤10	1894 (58,8)	28,7	36,4		<0,0005	521
	>10	1327 (41,2)	19,3	29,7			301
Granulozyten/μl	≤1800	1358 (51,5)	32,5	42,3	229	<0,0005	447
	>1800	1277 (48,5)	18,3	27,1			271
Thrombozyten/μl	≤100.000	1501 (46,7)	30,7	39,5		<0,0005	431
	>100.000	1710 (53,3)	19,9	29,0			388
LDH U/l	≤200	1132 (42,7)	21,7	30,2		<0,0005	277
	>200	1521 (57,3)	30,0	39,8			448
Blasten (peripheres Blut) %	0	1704 (70,4)	19,7	28,4		<0,0005	385
	>0	718 (29,6)	44,8	53,8	37 (18,38-55,62)		304
Blasten (KM) %	<5	1680 (53,3)	11,5	19,9		<0,0005	249
	≥5	1470 (46,7)	42,2	53,4	48 (37,12-58,88)		590
Chromosomen-satz bei ED	normal	1715 (48,2)	18,4	26,8		<0,0005	345
	abnormal	1844 (51,8)	30,4	39,6			555

Chromosomen- kategorie bei ED	normal	1715 (48,2)	18,4	26,8		<0,0005	345
	12p-	12 (0,3)	41,8	53,4			5
	20q-	53 (1,5)	19,8	23,0			10
	5q-	230 (6,5)	9,0	18,0			39
	7q-	32 (0,9)	28,6	49,1			11
	del(11q23)	19 (0,5)	34,4	34,4			4
	del(13q)	1 (0)	Nicht erreicht	Nicht erreicht			0
	inv(3)/t(3;3)	22 (0,6)	37,0	37,0			7
	minus Y	116 (3,3)	3,0	17,1			9
	Trisomie 8	146 (4,1)	35,3	44,1			44
	Diverse 1-2 Aberrationen	665 (18,7)	28,5	38,8			198
	Komplex (=3 Aberrationen)	132 (3,7)	37,8	45,2			47
	Komplex (>3 Aberrationen)	416 (11,7)	53,4	63,5			181
Diverse – neue Ordnung	der(1;7)	13 (1,9)	0	0		<0,0005	0
	Deletion 5q + eine weitere Aberration	49 (7,4)	21,9	29,3			12
	Deletion 5q + Trisomie 8	17 (2,5)	6,7	20,0			2
	Deletion 9q	10 (1,5)	35,2	Nicht erreicht			4
	Inversion 9 (Normalbefund)	14 (2,1)	16,7	16,7			3
	Isochromosom 17	6 (0,9)	0	100			1
	Minus 7	63 (9,5)	42,4	54,2			21
	Minus 7 + eine weitere Aberration	53 (8,0)	49,7	60,0			24

	Minus X	15 (2,3)	23,1	23,1			2
	Minus Y + eine weitere Aberration	20 (3,0)	16,9	23,3			5
	Trisomie 11	10 (1,5)	100	100			7
	Trisomie 19	7 (1,1)	0	33,3			1
	Trisomie 21	10 (1,5)	48,6	48,6			5
	Trisomie 8 + eine weitere Aberration	42 (6,3)	38,5	38,5			13
	Weitere Trisomien (außer +11, +19, +21)	30 (4,5)	24,5	37,4			10
	+ Markerchromosom	19 (2,9)	56,1	56,1			8
	Verlust eines Chromosoms (außer -7, -Y oder -X)	18 (2,7)	16,7	27,1			5
	Translokationen, diverse	51 (7,7)	24,5	35,8			17
	Sonstige (1 Aberration)	113 (16,9)	25,8	29,6			26
	Sonstige (2 Aberrationen)	105 (15,8)	21,9	46,5			32
17p und 5q Beteiligung bei komplex (= 3) veränderten Karyotypen	17p	2 (1,5)	Nicht erreicht	Nicht erreicht		0,634	0
	del5q	31 (23,5)	39,7	45,1			12
	17p und del5q	0					0
	17p und del5q nicht betroffen	99 (75)	37,7	47,2			35
17p und 5q Beteiligung bei komplex (> 3) veränderten Karyotypen	17p	4 (1,0)	Nicht erreicht	Nicht erreicht		0,546	1
	del5q	142 (34,2)	59,7	64,7			63
	17p und del5q	1 (0,2)	Nicht erreicht	Nicht erreicht			0
	17p und del5q nicht betroffen	269 (64,6)	51,2	61,8			117

17p und 5q Beteiligung bei komplex (= 3) veränderten Karyotypen	del5q	31 (23,8)	39,7	45,1	91 (10,76-171,24)	0,949	12
	17p und del5q nicht betroffen	99 (76,2)	37,7	47,2			35
17p und 5q Beteiligung bei komplex (> 3) veränderten Karyotypen	del5q	142 (34,5)	59,7	64,7	12 (6,62-17,38)	0,231	63
	17p und del5q nicht betroffen	269 (65,5)	51,2	61,8	18 (5,1-30,9)		117
17p und 5q Beteiligung bei komplex (≥3) veränderten Karyotypen	del5q	173 (32,0)	56,8	61,3	16 (8,79-23,21)	0,164	75
	17p und del5q nicht betroffen	368 (68,0)	47,3	57,5	31 (11,65-50,36)		152
Follow-up	ohne Follow-up	2315 (64,5)	27,5	37,8		0,001	481
	mit Follow-up	1276 (35,5)	22,4	29,7			430
IPSS-R	Very low	133 (4,1)	5,6	18,1		<0,0005	12
	Low	1862 (57,8)	16,3	24,5			357
	Intermediate	561 (17,4)	29,8	38,8			169
	High	265 (8,2)	38,4	49,4	91 (25,6-156,4)		97
	Very high	400 (12,5)	53,2	63,7	16 (7,61-24,4)		174
CPSS	Low	219 (65,0)	25,0	35,8		0,085	53
	Intermediate	49 (14,5)	31,3	39,6			15
	High	69 (20,5)	38,1	59,1	43 (27,16-58,85)		23
	Gruppe 1: der(1;7); -X	29 (4,8)	10,6	10,6		<0,0005	2

Neue Unterteilung Intermediate- Gruppe nach IPSS-R	Gruppe 2: Sonstige (1 Aberration); -Y + eine weitere Aberration	214 (35,1)	25,1	30,9			59
	Gruppe 3: Del(7q); +21; Sonstige (2 Aberrationen)	135 (22,1)	26,4	47,8	69 (17,83-120,17)		46
	Gruppe 4: +8; +19; i(17q); +mar; del(9q); +8 + eine weitere Aberration	222 (36,4)	36,7	45,3			70
	Gruppe 5: +11	10 (1,6)	100	100	11 (1,76-20,24)		7
Einteilung der Karyotypen im Verlauf in drei Gruppen	Ohne klonale Evolution	457 (55,7)	18,2	25,6		<0,005	101
	Zunahme der Klongröße	75 (9,1)	9,5	14,4			8
	Klonale Evolution	289 (35,2)	37,0	53,9	47 (30,87-63,13)		136
Einteilung der Karyotypen im Verlauf in acht Gruppen	Ohne zeitliche Evolution (normal)	378 (46,0)	20,0	26,5		<0,005	89
	Ohne zeitliche Evolution (abnormal)	79 (9,6)	9,1	20,9			12
	Zunahme der Klongröße	75 (9,1)	9,5	14,4			8
	Klonale Evolution	100 (12,2)	32,2	51,1	59 (28,83-89,17)		46
	Komplex zu komplex/komplexer	62 (7,6)	62,8	62,8	10 (4,02-15,99)		35
	Normal zu einem Klon	99 (12,1)	25,6	45,3	70 (5,56-134,44)		41
	Normal zu Klon, zu Zunahme der Klongröße	13 (1,6)	40,7	52,5	43 (0-116,85)		7
	Normal zu komplex	15 (1,8)	41,6	80,5	33 (2,71-63,29)		7

3.4 Multivariate Analyse

Zur Analyse der Unabhängigkeit der in der univariaten Analyse signifikanten Variablen wurde im nächsten Schritt eine multivariate vorwärts gerichtete Regressionsanalyse mittels Cox Regression durchgeführt. Dies erfolgte sowohl für den Einfluss auf die Überlebenszeit als auch für das Risiko, einen AML-Progress zu erleiden.

3.4.1 Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben

Folgende Variablen wurden zunächst in die Analyse eingeschlossen:

- Hämoglobin $\leq 10 / > 10 \text{ g/dl}$ (Hbkat)
- Thrombozyten $\leq 100.000 / > 100.000 / \mu\text{l}$ (PLAkat)
- LDH $\leq 200 / > 200 \text{ U/l}$ (ldhkat)
- Granulozyten $\leq 1800 / > 1800 / \mu\text{l}$ (ANCKat)
- Blasten im Knochenmark $< 5 / \geq 5\%$ (kmblasten)
- WHO Diagnose 2016 (who2016)
- Karyotyp nach IPSS-R (ipssr_chrom_KM)

Bei eingeschlossenen 2.452 Fällen erwiesen sich die Parameter Hämoglobin-, Thrombozyten-, LDH- und Granulozyten-Wert sowie Blasten im Knochenmark und Karyotyp nach IPSS-R als unabhängig voneinander prognostisch relevant (s. Tab. 31).

Stärkster prognostischer Parameter war dabei der Chromosomensatz entsprechend IPSS-R ($\chi^2 = 178,551$; $p < 0,0005$).

Tabelle 31: Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben (n=2452)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	Odds Ratio (OR)	95% KI für OR: UG	95% KI für OR: OG
hbkat	30,965	<0,0005	1,334	1,205	1,477
PLAkat	16,078	<0,0005	1,233	1,113	1,366
ldhkat	8,545	0,003	0,861	0,778	0,952
ipssr_chrom_KM	178,551	<0,0005			
ipssr_chrom_KM(1)	31,916	<0,0005	0,389	0,280	0,540
ipssr_chrom_KM(2)	173,421	<0,0005	0,375	0,325	0,434
ipssr_chrom_KM(3)	79,004	<0,0005	0,469	0,397	0,554
ipssr_chrom_KM(4)	30,645	<0,0005	0,567	0,464	0,693
kmblasten	41,473	<0,0005	0,712	0,642	0,789

Der Einschluss der Variablen normaler versus abnormaler Chromosomensatz bei Erstdiagnose (chrom_kat_neu) sowie die Einteilung in die Chromosomenkategorie (CHRKATEGORIE)

konnten keine Verbesserung des Regressionsmodells zeigen und waren somit schlechter in der prognostischen Wertigkeit als der Karyotyp nach IPSS-R.

Dagegen hielt der Einschluss der neuen Einteilung der *intermediate* Gruppe nach IPSS-R (neuer_score3) bei eingeschlossenen 610 Patienten der Analyse stand und war mit einem $\chi^2=32,792$ in der prognostischen Wertigkeit bester prognostischer Parameter. Alle anderen Variablen inklusive des Karyotyps nach IPSS-R wurden nicht in das Modell aufgenommen (s. Tab. 32).

Tabelle 32: Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben (n=610)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	Odds Ratio	95% KI: UG	95% KI: OG
neuer_score3	32,792	<0,0005	1,370	1,203	1,525

Für die nachfolgende Analyse wurden die Variablen zur Einteilung der Granulozyten (ANCKat) und zur Einteilung nach der WHO-Diagnose (who2016) ausgeschlossen, da sie keine prognostisch relevanten Ergebnisse erzielten.

Die neu eingeschlossene Variable zur klonalen Evolution im Verlauf der Erkrankung (clonale Ev) zeigte eine Verbesserung des Regressionsmodells und war bei eingeschlossenen 542 Patienten mit einem $\chi^2=34,537$ nach dem Chromosomensatz entsprechend IPSS-R ($\chi^2=54,517$) zweitstärkster prognostischer Parameter (s. Tab. 33).

Tabelle 33: Multivariate Analyse zum Gesamtüberleben (n=542)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	OR	95% KI: UG	95% KI: OG
Hbkat	5,849	0,016	1,29	1,049	1,586
PLAkat	9,733	0,002	1,403	1,134	1,736
ipssr_chrom_KM	54,517	<0,0005			
ipssr_chrom_KM(1)	0,584	0,445	2,253	0,281	18,073
ipssr_chrom_KM(2)	0,092	0,762	1,358	0,188	9,82
ipssr_chrom_KM(3)	0,452	0,501	1,985	0,269	14,628
ipssr_chrom_KM(4)	1,689	0,194	3,785	0,509	28,163
ipssr_chrom_KM(5)	2,16	0,142	4,464	0,607	32,834
kmblastenkat	17,806	<0,0005	0,631	0,509	0,781
clonale Ev	34,537	<0,0005	0,508	0,405	0,637

Im nächsten Schritt wurde ein Regressionsmodell unter Einbezug der Variablen „neuer_score3“ und „clonale Ev“ erstellt. Jedoch erwies sich, vermutlich aufgrund der geringen Fallzahl, keine der eingeschlossenen Parameter mehr als signifikant. Von 610 Patienten aus der *intermediate* Gruppe des Karyotyps nach IPSS-R wiesen nur 57 auch eine klonale Evolution auf.

3.4.2 Multivariate Analyse zum AML-Progress

Auch für die multivariate Analyse zum kumulativen Risiko eines AML-Progress wurden die unter 3.4.1 genannten Variablen (Hbkat, PLAkAt, Idhkat, ANCKat, kmblasten, who2016, ipssr_chrom_KM) in die Analyse eingeschlossen. Des weiteren wurde folgende Variable mit in das Regressionsmodell aufgenommen:

- Periphere Blasten (im Blut) 0/>0% (blaperikat)

Hier erwiesen sich bei eingeschlossenen 2.176 Fällen die Parameter Hämoglobin- und Granulozyten-Wert sowie Blasten im Knochenmark und Karyotyp nach IPSS-R als unabhängig voneinander prognostisch relevant.

Stärkster prognostischer Parameter war dabei der prozentuale Anteil der Blasten im Knochenmark ($\chi^2=187,946$; $p<0,0005$). Diese Ergebnisse sind dargestellt in Tabelle 34.

Tabelle 34: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=2176)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	Odds Ratio	95% KI: UG	95% KI: OG
Hbkat	12,283	<0,0005	1,34	1,138	1,578
ANCKat	6,623	0,01	1,243	1,053	1,466
ipssr_chrom_KM	128,874	<0,0005			
ipssr_chrom_KM(1)	18,213	<0,0005	0,188	0,088	0,406
ipssr_chrom_KM(2)	109,529	<0,0005	0,321	0,259	0,397
ipssr_chrom_KM(3)	39,475	<0,0005	0,454	0,355	0,581
ipssr_chrom_KM(4)	4,302	0,038	0,74	0,557	0,984
kmblastenkat	187,946	<0,0005	0,291	0,244	0,347

Auch hier konnte nur der Einschluss der Variablen zur neuen Einteilung der *intermediate* Gruppe nach IPSS-R (neuer_score3) bei eingeschlossenen 610 Fällen abermals eine Verbesserung des Regressionsmodells zeigen und war mit einem $\chi^2=13,845$ der bedeutendste prognostische Parameter (s. Tab. 35). Die Variablen zur Einteilung des Chromosomensatzes in abnormal versus normal (chrom_kat_neu) und zur Einteilung in die Chromosomenkategorie (CHRKATEGORIE) sowie der Karyotyp nach IPSS-R (ipssr_chom_KM) wurden abermals nicht in das Model aufgenommen.

Tabelle 35: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=610)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	Odds Ratio	95% KI: UG	95% KI: OG
neuer_score3	13,845	<0,0005	1,339	1,148	1,562

Für die nachfolgende Analyse wurden die Variablen zur Einteilung der Thrombozyten (PLAkAt), der WHO-Diagnose (who2016), der peripheren Blasten (blaperikat) und der LDH (Idhkat) ausgeschlossen, da sie keine prognostisch relevanten Ergebnisse erzielten.

Die neu eingeschlossene Variable zur klonalen Evolution im Verlauf der Erkrankung (klonale Ev) zeigte wiederum eine Verbesserung des Regressionsmodells und war bei eingeschlossenen 555 Patienten mit einem $\chi^2=36,285$ nach dem prozentualen Anteil der Blasten im Knochenmark ($\chi^2=56,887$) zweitstärkster prognostischer Parameter (s. Tab. 36).

Tabelle 36: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=555)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	OR	95% KI: UG	95% KI: OG
ipssr_chrom_KM	22,627	<0,0005			
ipssr_chrom_KM(1)	2,198	0,138	0,215	0,028	1,640
ipssr_chrom_KM(2)	14,801	<0,0005	0,401	0,252	0,639
ipssr_chrom_KM(3)	11,356	0,001	0,280	0,133	0,587
ipssr_chrom_KM(4)	0,153	0,696	0,881	0,466	1,665
kmblastenkat	56,887	<0,0005	0,297	0,217	0,408
Hbkat	4,441	0,035	1,398	1,024	1,908
klonale Ev	36,285	<0,0005	0,356	0,255	0,499

Im nächsten Schritt wurde ein Regressionsmodell unter Einbezug der Variablen „neuer_score3“ und „klonale Ev“ erstellt. Bei eingeschlossenen 47 Fällen erwies sich die klonale Evolution im Verlauf der Erkrankung als einzig prognostisch relevanter Parameter (s. Tab. 37). Alle anderen Variablen inklusive der neuen Einteilung der *intermediate* Gruppe nach IPSS-R (neuer_score3) wurden nicht in das Model mitaufgenommen.

Tabelle 37: Multivariate Analyse zum AML-Progress (n=47)

	χ^2 (Wald)	p-Wert	Odds Ratio	95% KI: UG	95% KI: OG
Clonale Ev	5,589	0,018	0,079	0,010	0,648

4 Diskussion

Zytogenetische Analysen sind seit vielen Jahren im diagnostischem Procedere der Myelodysplastischen Syndrome (MDS) implementiert und aufgrund ihrer prognostischen Bedeutung sowohl im IPSS als auch im überarbeiteten IPSS-R als Prognosekriterien fest verankert [44, 59]. Dennoch gibt es bisher verhältnismäßig wenig Studien zu den Auswirkungen verschiedener Aberrationen auf die Lebenserwartung, das Progressrisiko oder Therapieansprechen. Die meisten Arbeiten beschäftigen sich mit speziellen Aberrationen wie der Deletion 5q oder umfassen häufig nur kleine Patientenkohorten mit 50-100 Patienten. Der IPSS-R ist mit seiner Gültigkeit wiederholt validiert worden, aber zur Erweiterung oder gar Verbesserung der chromosomalen Einteilung gibt es zum aktuellen Zeitpunkt nur wenige verfügbare Daten [60, 61].

Ebenso werden chromosomale Aberrationen zwar bei der Diagnosestellung gewertet, aber nur wenige Arbeiten beschäftigen sich mit den Auswirkungen der klonalen Evolution [81]. Es gibt kein standardisiertes Vorgehen zur Re-Punktion des Knochenmarks mit einer Analyse des Karyotyps, sondern das Vorgehen liegt meist im Ermessen des behandelnden Arztes. Damit variiert auch die Aussagekraft der erhobenen Daten und es stehen oft nur geringe Datenmengen zur Verfügung, da Patienten zum Einschluss in eine solche Analyse zumindest zweimal, aber besser häufiger eine Analyse des Karyotyps bekommen haben sollten.

In dieser Arbeit wurde anhand von 3.591 Patienten aus dem Düsseldorfer MDS-Register der Einfluss verschiedener chromosomaler Aberrationen auf das Überlebenszeitrisiko sowie das Risiko eines AML-Progresses berechnet. Hierzu lassen sich folgende Kernaussagen treffen:

1. Aus dem peripheren Blut können ausreichend gute Karyotyp-Analysen gewonnen werden.
2. Jüngere Patienten unter 40 Jahren weisen häufiger die ungünstige Einteilung *very high* des Karyotyps nach IPSS-R auf als ältere Patienten.
3. Für das Auftreten von Veränderungen von 17p und/oder del5q bei komplexen Karyotypen (≥ 3 Aberrationen) ließ sich kein signifikanter Unterschied im Überleben oder Progressrisiko nachweisen.
4. Patienten mit einem normalen Karyotyp bei Erstdiagnose zeigten eine hoch signifikant günstigere Prognose im Überleben sowie niedrigeres Risiko, einen AML-Progress zu erleiden, als Patienten mit initial aberranten Karyotypen.
5. Eine neue Einteilung der *intermediate-risk* Gruppe des Karyotyps nach IPSS-R, die in der vorliegenden Arbeit erstmals durchgeführt wurde, zeigt hoch signifikante Unterschiede im Überleben und Progressrisiko. Ein jeweils günstiges Outcome konnte

für die Gruppe 1 (der(1;7); -X) nachgewiesen werden, während die Gruppe 5 (Trisomie 11) die schlechteste Prognose aufwies.

6. Eine Trisomie 11 stellt eine Hochrisiko-Aberration dar und ist mit einem aggressiven klinischen Verlauf und schlechtem *Outcome* assoziiert. Sie sollte daher nicht der *intermediate risk* Gruppe des Karyotyps nach IPSS-R, sondern der *high* oder *very high risk* Gruppe zugeordnet werden.
7. Patienten mit einer klonalen Evolution im Verlauf der Erkrankung zeigten ein hoch signifikant kürzeres medianes Überleben und erlitten häufiger einen Progress in eine AML als Patienten ohne klonale Evolution.

4.1 Patientengut

Zum Zeitpunkt der Analyse waren 2.113 (58,9%) der 3.591 Patienten verstorben. Das Alter lag mit im Median 68 Jahren etwas unter dem in der Literatur beschriebenen Durchschnitt von 72 Jahren [2]. Grund dafür könnte sein, dass eines der Aufnahmekriterien für diese Arbeit das Vorliegen von mindestens einer Chromosomenanalyse war und diese standardmäßig aus Knochenmarkaspirat durchgeführt werden. Diese Art von invasiver Diagnostik wird unter Umständen favorisiert bei jüngeren Patienten mit weniger Komorbiditäten und einer längeren Lebenserwartung durchgeführt. Die Geschlechterverteilung entsprach mit einem Verhältnis von 3:2 (m:w) den Angaben der Literatur wie auch die diagnostische Einteilung in die WHO 2016 Subtypen [6, 82]. Auch die klinischen Parameter wie Hämoglobin, LDH-Werte im Blut und prozentuale Blastenanteile im Knochenmark entsprachen den Angaben der Literatur und sind Ausdruck der bei Erstdiagnose bestehenden Zytopenien [83].

Betrachtet man die IPSS-R Kategorien so fällt auf, dass in dieser Kohorte häufiger die Kategorien *high* (28,2%) und *very high* (31,5%) vertreten waren als dies von Greenberg et al. angegeben wird (respektive 13% und 10%) [59]. Grund dafür könnte sein, dass ein Großteil der in diese Arbeit eingeschlossenen Patienten an der Uniklinik Düsseldorf oder einer der kooperierenden universitären Zentren diagnostiziert und therapiert wird. Milde Krankheitsverläufe können gut in kleinen peripheren Häusern behandelt werden, während schwere oder weitfortgeschrittene Erkrankungen an ein Zentrum mit Möglichkeit zur Knochenmarkstransplantation überwiesen werden.

In der untersuchten Kohorte lag das mediane Überleben aller 3.591 Patienten bei 40 Monaten, was deutlich über dem von Neukirchen et al. beschriebenen Durchschnitt von 26 Monaten liegt als auch über dem von Sole et al. von 30 Monaten [81, 84]. Grund dafür könnte sein, dass die Patienten dieser Kohorte im Median jünger waren und somit ein längeres Überleben aufwiesen und Karyotypanalysen favorisiert bei Patienten mit günstigeren Prognosen durchgeführt werden. Der Anteil der Patienten mit einer leukämischen Transformation lag nach zwei Jahren

bei 24,4% und nach fünf Jahren bei 33,4% und deckt sich dabei mit den Angaben von Nachtkamp et al. [57]. Die mediane Zeit bis zum AML-Progress konnte nicht errechnet werden, da zum Zeitpunkt der Datenanalyse der Wert somit noch nicht erreicht wurde.

4.2 Karyotyp-Analysen aus dem peripheren Blut

Die meisten Arbeiten, die sich mit Chromosomenanalysen aus dem peripheren Blut beschäftigen, variieren in den Analyse-Methoden von konventioneller Bänderungszytogenetik über FISH als auch *SNP-Arrays*, weshalb die Ergebnisse nur bedingt vergleichbar sind [31, 32, 85]. Zudem vergleichen die wenigsten Arbeit dabei zytogenetische Analysen des peripheren Blutes direkt mit dem Standardmaterial Knochenmark, weshalb zur qualitativen Aussagekraft dieser Analysen nur wenig bekannt ist.

In dieser Arbeit wiesen 118 Patienten sowohl eine Chromosomenanalyse aus dem peripheren Blut als auch aus dem Knochenmark auf. Um die Aussagekraft der nachfolgenden Analysen zu erhöhen, wurden retrospektiv Paare von Analysen aus peripherem Blut und Knochenmark gebildet, die zwischen den Analysen einen maximalen Zeitabstand von drei Monaten aufwiesen.

Von insgesamt 63 Paaren konnte bei 51 (81%) die gleiche ISCN-Formel nachgewiesen werden. Betrachtet man nur die Karyotyp-Kategorie nach IPSS-R so stieg der Anteil auf 53 Paare (84,1%) – es lag also trotz einer Veränderung der ISCN-Formel die gleiche IPSS-R Kategorie in beiden Untersuchungsmedien vor. Die quantitativ gleiche Anzahl der Metaphasen hatte dabei keinen Einfluss auf das Ergebnis.

Mohamedali et al. konnte mit Hilfe von *SNP-Arrays* in 95% der Fälle in Knochenmark und peripherem Blut den gleichen Chromosomensatz nachweisen, während es bei einer vorangegangenen Arbeit des gleichen Autors sogar 100% waren [31, 32]. Die Studienkohorte der zweiten Arbeit bestand allerdings nur aus 22 Patienten.

Insbesondere wenn nur wenige Metaphasen aus dem peripheren Blut zur Analyse zur Verfügung stehen, sollten die Ergebnisse mit Vorsicht interpretiert werden und wenn möglich, ergänzende diagnostische Mittel wie die FISH oder *SNP-Arrays* eingesetzt werden. Gerade für ältere oder durch Komorbiditäten beeinträchtigte Patienten oder zur engmaschigen Kontrolle auf ein Therapieansprechen können Chromosomenanalysen aus dem peripheren Blut wichtige Informationen zur prognostischen Einteilung liefern und Therapieentscheidungen beeinflussen.

Die in dieser Arbeit betrachtete Kohorten-Größe mit insgesamt 63 Paaren ist relativ gering, weshalb die Ergebnisse an einer größeren Gruppe validiert werden sollten. Es standen grundsätzlich mehr Analysen aus dem peripheren Blut zur Verfügung, doch da die Paare retrospektiv zeitlich korrelieren sollten, konnte für einige Analysen kein zeitliches *Match* gefunden werden. Hilfreich wären also vor allem eine geplante simultane Entnahme von

Knochenmark und peripherem Blut und eine Analyse im gleichen humangenetischen Zentrum, um eine möglichst hohe Datenqualität zu gewährleisten.

4.3 Karyotyp-Anomalien

Der IPSS-R teilt die zytogenetischen Aberrationen in 5 Risikogruppen und damit prognostisch relevante Kategorien ein. Die Gruppen beinhalten dabei Positionen für elf bekannte chromosomale Aberrationen, einen normalen Karyotyp und Positionen wie „andere Einzel- und Doppel-Klone“ oder „komplex ≥ 3 “ für alle zytogenetischen Veränderungen mit bisher unbekannter prognostischer Bedeutung. Die schlechte Prognose von komplexen Karyotypen ist mehrfach untersucht und gut belegt, aber gerade die *intermediate* Gruppe ist mit ihrem Aufbau von maximal ein bis zwei Veränderungen aller nicht anderweitig spezifizierten Aberrationen sehr divers [59].

Um eine möglichst hohe Vergleichbarkeit zu erzielen, sollten Karyotypen nach der ISCN-Formel dokumentiert und mindestens 20-25 Metaphasen analysiert werden [29]. Im Median konnten in dieser Arbeit bei Karyotyp-Analysen aus dem Knochenmark 20 Metaphasen und aus dem peripheren Blut 24 Metaphasen nachgewiesen werden, was somit der geforderten Anzahl entspricht.

Von 3.591 Patienten wiesen 1.715 (48,2%) einen normalen Karyotyp auf und häufigste Einzelaberration war mit 6,5% eine Deletion 5q, was den Angaben der Literatur entspricht beziehungsweise knapp darunter liegt [11, 84, 86]. Anzumerken ist für diese Arbeit die Verwendung eines alten Kategorisierungssystems der Chromosomen, die zum Beispiel eine Monosomie 7, Trisomie 19 und ein Isochromosom 17q unter „Diverse 1-2 Aberrationen“ subsummiert. In den letzten Jahren konnten viele neue Erkenntnisse zu bis dahin unbekannten somatischen Aberrationen und deren Bedeutung gewonnen werden. Dennoch fehlt es, abgesehen von der prognostischen Einteilung des Karyotyps nach IPSS-R, an einem System zur Einteilung von genetischen Aberrationen, was allein aufgrund der Vielzahl möglicher Veränderungen ein komplexes Unterfangen darstellt.

Die Verteilung der Karyotypen nach IPSS-R auf die Kategorien *very low*, *low*, *intermediate*, *high* und *very high* entsprach mit einem überwiegenden Anteil von 57% der Kategorie *low* den Angaben von Greenberg et al. [59]. In dieser Kategorie sind unter anderem alle Patienten mit einem normalen Chromosomensatz zu finden, was bei knapp 50% der Patienten der Fall war. Auch die medianen Langzeitüberlebensdaten stimmen mit den Angaben der Literatur überein [59, 61].

Die Inzidenz der MDS nimmt mit dem Lebensalter zu und betrifft vor allem Männer über 70 Jahren. Grund für eine Erkrankung in jungen Jahren und für das gehäufte Auftreten von *very high-risk* Karyotyp-Kategorien nach IPSS-R in Patienten unter 40 Jahren – wie sie in dieser Kohorte nachweisbar waren - könnten Keimbahnmutationen sein. Häufig sind Gene beteiligt, die an der DNA-Reparatur oder Telomer-Biologie beteiligt sind und deshalb schon früh zum

klonalen Charakter der Erkrankung beitragen, während sich bei älteren Patienten häufiger somatische Mutationen finden, die erst im höheren Lebensalter auftreten [87].

Schanz et al. konnte zeigen, dass Patienten mit einer 17p-Aberration häufiger eine klonale Evolution aufwiesen und ihr Langzeitüberleben im Vergleich zu Patienten ohne diese Veränderung kürzer war. Diese Ergebnisse ließen sich vermutlich aufgrund der geringen Fallzahl nicht in dieser Kohorte reproduzieren. In der univariaten Analyse ergaben sich keine signifikanten Auffälligkeiten im Auftreten von 17p und/oder del(5q) Aberrationen [88].

4.4 Langzeitüberleben und Risiko eines AML-Progresses

MDS-Patienten weisen eine meist ungünstige Prognose in Bezug auf das Langzeitüberleben auf und rund 25-30% erleiden im Verlauf einen Progress in eine AML. Der Progress der Erkrankung erfolgt kontinuierlich und ist eng verknüpft mit einer genetischen Evolution des Karyotyps [89]. Auch retrospektiv lässt sich der Progress nicht einem genauen Zeitpunkt zuordnen. Entscheidend ist jedoch eine möglichst frühe Diagnose, um noch erfolgreich therapeutisch agieren zu können. Die erneute Analyse des Karyotyps erst bei Nachweis einer Blutbildverschlechterung hat sich dabei nicht als zielführend erwiesen, da die Zytopenien bereits Ausdruck der Knochenmarkinsuffizienz durch den Progress in eine AML sind und da die medulläre Blastenzahl die Krankheitslast häufig unterschätzt [81, 89]. Aktuell gibt es ausschließlich Empfehlungen, wann eine Re-Punktion mit Analyse des Chromosomensatzes stattfinden soll, meist liegt dies jedoch im Ermessen des behandelnden Arztes. Daraus ergibt sich die Notwendigkeit, weitere prognostisch relevante Assoziationen von zum Beispiel chromosomalen Aberrationen zum medianen Langzeitüberleben und dem Risiko eines Progresses in eine AML zu finden.

Die Prognose für Patienten mit initial normalem Chromosomensatz war mit einem medianen Überleben von 55 Monaten wesentlich besser als für Patienten mit initial aberranten Karyotypen mit 29 Monaten und die Ergebnisse somit mit der Arbeit von Neukirchen et al. vergleichbar (54,1 vs. 31,6 Monate) [81]. Auch das Risiko eines AML-Progresses war mit 18,4% nach zwei Jahren für Patienten mit einem normalen Karyotyp deutlich niedriger als mit 30,4% für Patienten mit aberranten Chromosomensätzen bei Erstdiagnose. Allerdings konnte die Einteilung in normale versus aberrante Karyotypen bei Erstdiagnose in der multivariaten Analyse keine Verbesserung des Regressionsmodells nach Cox im Vergleich zur Einteilung der Karyotypen entsprechend IPSS-R erzielen, weshalb dieser weiterhin zur Abschätzung des individuellen Krankheitsverlaufes und Progressrisikos eingesetzt werden sollte.

Zu einer Erweiterung der chromosomalen Kategorien – insbesondere der *intermediate* Gruppe - nach IPSS-R gibt es aktuell wenig verfügbare Daten. Die Ergebnisse sowohl der univariaten als auch multivariaten Analyse deuten jedoch auf eine hoch signifikante prognostische Relevanz bestimmter Karyotyp-Anomalien hin.

Als prognostisch günstige Aberrationen erwiesen sich in dieser Arbeit eine Monosomie X und das Derivatchromosom (1;7)(q10;p10). Das mediane Überleben konnte für diese Gruppe nicht berechnet werden, da zum Zeitpunkt der Analyse acht von 29 und somit weniger als die Hälfte der Patienten verstorben waren. Nach fünf Jahren betrug der Anteil der Patienten mit einem Progress in eine AML 10,6%.

Über die Monosomie X ist nur wenig bekannt. Erstmals beschrieben wurde sie 1997 in einem *Casereport* über fünf Patientinnen von Abruzzese et al. und danach finden sich keine weiteren Angaben in der Literatur. Zum damaligen Zeitpunkt konnten keine Aussagen zur prognostischen Wertigkeit dieser Aberration getroffen werden [90]. In dieser Arbeit wiesen Patientinnen dieser Gruppe jedoch ein besonders langes medianes Langzeitüberleben und ein niedriges Risiko für den Übergang in eine AML auf, weshalb sie prognostisch eher der *very low risk* Gruppe der Karyotyp-Kategorien nach IPSS-R (18,1% AML-Übergänge nach 5 Jahren) zuzuordnen sind.

Zum Derivatchromosom (1;7)(q10;p10) gibt es widersprüchliche Angaben in der Literatur. Während Ganster et al. von einem schlechten Langzeitüberleben von 26 Monaten berichtet, was im Kontrast zum niedrigen Progressrisiko von 11% in eine AML steht [91], konnte Pozdnyakova et al. dagegen eine günstige Prognose von 45,4 Monaten aufzeigen, die auch die Ergebnisse dieser Arbeit unterstützt [92].

Die neuen Gruppen 2, 3 und 4 bestätigen mit ihren Langzeitüberlebensdaten von 22 bis 47 Monaten Angaben der Literatur. So wirken sich zum Beispiel zwei Aberrationen des Chromosomensatzes im Vergleich zu nur einer Aberration negativ auf das mediane Gesamtüberleben und das Progressrisiko aus und die sonst günstige Prognose des Verlustes des Y-Chromosoms verschlechtert sich durch das Auftreten einer weiteren Aberration [59].

Besonders die Ergebnisse zur Trisomie 11 stechen aus der neuen Einteilung der *intermediate* Gruppe nach IPSS-R heraus. Patienten mit dieser Aberration wiesen im Vergleich zu anderen Patienten der *intermediate* Gruppe eine besonders schlechte Prognose mit nur 17 Monaten medianem Langzeitüberleben auf und erlitten zu 70% einen AML-Übergang nach im Median 11 Monaten (95% KI 2-20 Monate).

Die Ergebnisse entsprechen damit den Angaben von Wang et al., der für Patienten mit einer isolierten Trisomie 11 ein medianes Langzeitüberleben von 14 Monaten und den Übergang in eine AML bei 70% nach einem Median von nur 5 Monaten nachweisen konnte. Des weiteren erwies sich diese Patientenkohorte bei Wang et al. als resistent für eine klassische Induktionstherapie beziehungsweise sie erlitten rasch ein Rezidiv und verstarben nach kurzer Zeit [93]. Weitere Arbeiten zu einer isolierten Trisomie 11 bei MDS-Patienten gibt es kaum, da die Aberration mit 0,01-0,3% äußerst selten auftritt und somit nur wenig Patientendaten zur Analyse zur Verfügung stehen. Eindeutig nachweisen lässt sich jedoch der aggressive klinische Verlauf mit einem hohen Risiko für den Übergang in eine AML und einem kurzen medianen Langzeitüberleben von knapp einem Jahr. Somit entspricht die Prognose der

Trisomie 11 eher der Kategorie *high risk* beziehungsweise *very high risk* des Karyotyps nach IPSS-R.

Bei der Trisomie 11 wurde außergewöhnlich häufig eine WHO 2016 Diagnose mit einer schlechten Prognose gestellt. Fast alle Patienten wiesen ein MDS mit Blastenexzess oder bereits eine sekundäre AML aus MDS auf, während bei nur einem Patienten ein MDS mit multilineärer Dysplasie vorlag. Bisher ist die Trisomie 11 als chromosomale Aberration meist im Zusammenhang mit primären und sekundären Akuten Myeloischen Leukämien beschrieben und dort ebenfalls mit einer schlechten Prognose assoziiert [94]. Unklar ist vor allem aufgrund der sehr kurzen Zeitspannen zwischen Erstdiagnose und AML-Übergang, ob die Trisomie 11 dem Progress in eine AML vorausgeht oder diesen begleitet. Allerdings handelt es sich um eine isolierte Aberration, die normalerweise nicht mit einem so hohen Risiko für einen AML-Übergang assoziiert ist wie zum Beispiel ein hoch komplexer Karyotyp. Einige Arbeiten diskutieren die Bedeutung des MLL-Gens, das auf dem Chromosom 11 liegt und bei einer Trisomie somit dreimal vorkäme. MLL ist eine Histon-Methyltransferase und beteiligt an der Transkriptionsregulation. Die genaue Bedeutung ist jedoch aktuell noch ungeklärt und weiterhin Gegenstand der Forschung [95].

Die zwei Patienten mit den längsten Überlebenszeiten von 54 und 88 Monaten wurden Knochenmark-transplantiert, was ihre deutlich bessere Prognose im Vergleich zum Rest der Gruppe mit 2 bis 19 Monaten erklärt.

Für die Gruppe 1 mit den Aberrationen Monosomie X und Derivatchromosom (1;7)(q10;p10) konnte kein Zusammenhang zu WHO 2016 Diagnosen mit einer besonders günstigen Prognose festgestellt werden.

In der multivariaten Analyse war die neue Einteilung der *intermediate* Gruppe nach IPSS-R sowohl für das mediane Langzeitüberleben als auch das Risiko für einen Progress bester prognostischer Parameter und damit auch besser als die bisherige Einteilung des Karyotyps nach IPSS-R.

Dennoch sollten die Ergebnisse an einer unabhängigen Kohorte überprüft und validiert werden, um Kohorten-spezifische Auffälligkeiten in dieser Arbeit auszuschließen. Gerade aufgrund der Seltenheit einiger Aberrationen empfiehlt sich eine möglichst große Studienkohorte zu bilden, um eine ausreichende Fallzahl und damit gute Datenqualität zu gewährleisten.

Die Ergebnisse des medianen Überlebens und Risikos, einen AML-Progresses zu erleiden, korrelieren für die neu gebildeten Untergruppen und sind somit Ausdruck des bekannten Verlaufes einer MDS-Erkrankung. Dennoch sollten weitere *Confounder* wie zum Beispiel der Einfluss verschiedener Therapiestrategien, die Todesursache und molekulargenetische Befunde untersucht und in zukünftigen Arbeiten in die Analyse eingeschlossen werden. Wichtig wäre zu prüfen, ob unabhängige prognostische Parameter wie zum Beispiel eine Hypozellularität des Knochenmarks mit bestimmten zytogenetischen Aberrationen wie dem Derivatchromosom (1;7) korrelieren und dadurch die Prognose positiv beeinflussen [92].

4.5 Klonale Evolution

Schon 1988 gab es erste Arbeiten zum Einfluss der klonalen Evolution auf die Prognose und das Langzeitüberleben von MDS-Patienten [96]. Zum aktuellen Zeitpunkt fehlen aber weiterhin größere Studien, die sich mit dem Einfluss der klonalen Evolution beschäftigen. Die bisher größte Studienkohorte mit 988 Patienten konnte Haferlach et al. in 2011 präsentieren, gefolgt von 729 Patienten von Schanz et al. in 2018 [88, 97]. Da in der Arbeit von Haferlach et al. nicht zwischen den verschiedenen Formen einer klonalen Evolution unterschieden wurde, soll in diesem Zusammenhang weiterhin die Arbeit von Neukirchen et al. als Vergleich dienen. Diese untersuchte an 549 Patienten die Auswirkungen der klonalen Evolution auf das Überleben sowie das Progressrisiko in eine Leukämie [81].

Die in dieser Arbeit betrachtete Gruppe mit insgesamt 1.276 Patienten ist somit die aktuell größte bekannte Kohorte zur Untersuchung der klonalen Evolution. Jeder der in die Arbeit eingeschlossenen Patienten wies zumindest eine zweite Chromosomenanalyse im Verlauf der Erkrankung auf und das Maximum lag bei 24 *Follow-Up* Befunden, das heißt insgesamt 25 Chromosomenanalyse inklusive der Erstdiagnose.

In dieser Arbeit wurde der Zeitpunkt der chromosomalen Nachuntersuchungen zwar festgehalten, aber aufgrund des unbekannten Anlasses zur Punktion nicht in die Analysen mit einbezogen. Retrospektiv ist oft nicht zu erkennen, warum eine erneute Knochenmarkpunktion mit Analyse des Karyotyps erfolgte. Gründe dafür könnten zum Beispiel sein:

- Verschlechterung des Allgemeinzustandes oder Blutbildes mit Verdacht auf Krankheitsprogress
- Standardisierte Kontrollen im Rahmen von Studienprotokollen zu festgelegten Zeitpunkten
- Kontrolle auf Therapieansprechen (v.a. auch im Rahmen von Stammzelltransplantationen)
- Langer Abstand zur vorherigen Punktion

Eine Verschlechterung des Blutbildes, bei zuvor stabilem Krankheitsverlauf, tritt meist bei einem Progress auf. Eine Punktion zu diesem Zeitpunkt ist also mit einem schlechteren *Outcome* assoziiert als eine Punktion bei einem Patienten in einem Studienprotokoll zu standardisierten Zeitpunkten.

Alleine die Tatsache, dass die Patienten erneut punktiert werden konnten, verschafft ihnen einen statistischen Überlebensvorteil – die sogenannte *Lead Time* –, da Patienten mit ungünstigen Aberrationen ggf. vor einer zweiten oder gar ersten Punktion verstorben waren und deren Überlebenszeiten somit nicht in die Analyse eingeschlossen werden konnten. Die Selektion von Patienten mit mindestens zwei oder mehr Karyotyp-Analysen zu Beginn des Studiendesigns der klonalen Evolution schafft somit also einen *Bias* in Bezug auf das mediane Langzeitüberleben. So lässt sich auch erklären, warum Patienten mit einer *Follow-Up*

Untersuchung des Chromosomensatzes im Median 54 Monate lebten, während es für Patienten ohne Nachuntersuchung nur 32 Monate waren.

In dieser Kohorte lag der Anteil der Patienten mit einer klonalen Evolution bei 35,2%, was deutlich über den Angaben von Haferlach et al. mit 17,3%, Neukirchen et al. mit 24% und Schanz et al. mit 25,8% liegt [81, 88, 97]. Grund dafür könnte der lange Nachbeobachtungszeitraum von im Median 38 Monaten mit einem Maximum von 528 Monaten sein. Zum Vergleich lag die mediane Nachbeobachtungszeit von Haferlach et al. nur bei 12,5 Monaten (*Range* 1-60,6 Monate). Des weiteren lagen in der Kohorte von der vorliegenden Arbeit häufiger die IPSS-R Kategorien *high* (32,6%) und *very high* (34,2) vor als in der Vergleichsarbeit von Neukirchen et al. (respektive 20,4% und 20,6%). Eine höhere IPSS-R Kategorie bei Erstdiagnose ist mit einem gehäuftem Auftreten von klonaler Evolution assoziiert und könnte somit zu dem hohen Prozentsatz von Patienten mit einer klonalen Evolution beigetragen haben [98]. Diese These deckt sich ebenfalls mit den Ergebnissen dieser Arbeit – so lag der Anteil einer klonalen Evolution in der IPSS-R Kategorie *high* bei 33,3% und in der Kategorie *very high* bei 37,5%.

Gut untersucht und belegt ist die schlechte Prognose von Patienten, die im Verlauf ihrer Erkrankung eine klonale Evolution erleiden. Ihr medianes Überleben lag bei nur 30 Monaten im Vergleich zu 73 Monaten bei Patienten ohne klonale Evolution und ähnelt damit den Angaben der Literatur [88, 99]. Besonders ungünstig ist die Prognose von Patienten mit bereits initial komplex aberranten Karyotypen und einer klonalen Evolution im Verlauf mit einem medianen Überleben von 13 Monaten. Grund für die besonders schlechte Prognose könnte eine Instabilität des Genoms sein, die schon früh zur Anhäufung somatischer Mutationen führt, häufiger mit einem Progress in eine AML assoziiert ist und das mediane Langzeitüberleben im Vergleich zu anderen MDS-Patienten deutlich verkürzt [88, 98]. Die beste Prognose mit 75 Monaten medianem Langzeitüberleben weisen sowohl in der Literatur als auch in dieser Arbeit Patienten mit einem normalen Karyotyp ohne klonale Evolution auf [88].

Die Wahrscheinlichkeit, einen AML-Progress zu erleiden, war für Patienten mit einer klonalen Evolution nach fünf Jahren mit 53,9% wesentlich höher als für Patienten ohne klonale Evolution mit 25,6%. Diese Ergebnisse decken sich somit ebenfalls mit den Angaben von Schanz et al. (respektive 48% und 21,5%) [88].

Auch in der multivariaten Analyse erwies sich die Einteilung der Patienten in die drei Gruppen „ohne klonale Evolution“, „Zunahme der Klongröße“ und „klonale Evolution“ sowohl für das mediane Langzeitüberleben als auch das Progressrisiko nach der Einteilung des Karyotyps entsprechend IPSS-R als zweitstärkster prognostischer Parameter.

Der Fokus dieser Arbeit lag auf dem Nachweis einer klonalen Evolution mit der Angabe ihrer Häufigkeit und den Auswirkungen auf das mediane Langzeitüberleben sowie des Progressrisikos. Zu untersuchen bleiben somit aber weiterhin verschiedene Gesichtspunkte, wie zum Beispiel der Einfluss verschiedener Therapiestrategien oder die Bedeutung des Zeitpunktes der klonalen Evolution.

Schanz et al. konnte zeigen, dass der Zeitpunkt der klonalen Evolution die Prognose beeinflusst. Patienten mit einer frühen Karyotypevolution wiesen ein kürzeres medianes Langzeitüberleben auf als Patienten, bei denen eine Verschlechterung des Karyotyps erst im Verlauf festgestellt wurde. Grund dafür könnte zum Beispiel eine Instabilität des Genoms sein [88]. Interessant wäre es also herauszufinden, ob das Risiko für eine klonale Evolution nach einem bestimmten Zeitraum abnimmt oder zumindest stabil bleibt und regelmäßige Chromosomenanalysen somit nur noch mit größeren Zeitabständen nötig wären.

Es lässt sich jedoch festhalten, dass eine klonale Evolution mit einer schlechteren Prognose assoziiert ist als ein stabiler Karyotyp und somit einem Monitoring unterliegen sollte. Anbieten würden sich dazu zum Beispiel Chromosomenanalysen aus dem peripheren Blut für Patienten mit *low* oder *intermediate risk* MDS-Typen, um Patienten mit einer klonalen Evolution und somit schlechteren Prognose frühzeitig zu identifizieren, damit sie von einer veränderten Therapiestrategie profitieren können.

4.6 Schlussfolgerung

Zusammenfassend kann festgehalten werden, dass sowohl bestimmte zytogenetische Aberrationen bei Diagnosestellung als auch die Entwicklung des Karyotyps im Verlauf einen hoch signifikanten Einfluss auf das mediane Überleben und das Risiko, einen AML-Progress zu erleiden, haben und somit die Prognose beeinflussen. Der stärkste unabhängige Parameter war in dieser Arbeit die neue Einteilung der *intermediate risk* Gruppe des Karyotyps nach IPSS-R. Der Einfluss von möglichen *Confoundern* wie zum Beispiel verschiedenen Therapiestrategien konnte in dieser Studie nicht untersucht werden. Eine Analyse des Chromosomensatzes wird dennoch seit Jahren routinemäßig zu Beginn der Diagnosestellung durchgeführt. Im Zuge dieser Untersuchung sollten vor allem die Einordnung der neu entdeckten zytogenetischen Aberrationen mit einer besonders guten Prognose wie der Monosomie X oder dem Derivatchromosom (1;7) sowie die Trisomie 11 mit ihrer ungünstigen Prognose eine Berücksichtigung finden, da sie das klinische *Outcome* signifikant beeinflussen. Außerdem sollten die chromosomalen Befunde im Verlauf, wann immer möglich, durch weitere *Follow-up*-Untersuchungen zum Beispiel aus dem peripheren Blut ergänzt werden, da eine klonale Evolution die Prognose hoch signifikant verschlechtert. Dadurch ließe sich ein Progress der Erkrankung früh detektieren und das therapeutische Vorgehen an den individuellen Krankheitsverlauf des Patienten anpassen.

5 LITERATUR- UND QUELLENVERZEICHNIS

1. Nachtkamp, K., et al., *P094 - Topic: AS06-Prognosis/AS06a-Prognostic factors of outcome and risk assessment: INTERMEDIATE RISK KARYOTYPE BY IPSS-R CAN BE SEPARATED INTO 5 PROGNOSTICALLY DISTINCT SUBGROUPS IN MDS PATIENTS*. Leukemia Research, 2023. **128**: p. 107229.
2. Aul, C., N. Gattermann, and W. Schneider, *Age-related incidence and other epidemiological aspects of myelodysplastic syndromes*. Br J Haematol, 1992. **82**(2): p. 358-67.
3. Aul, C., et al., *Increasing incidence of myelodysplastic syndromes: real or fictitious?* Leuk Res, 1998. **22**(1): p. 93-100.
4. Neukirchen, J., et al., *Incidence and prevalence of myelodysplastic syndromes: data from the Dusseldorf MDS-registry*. Leuk Res, 2011. **35**(12): p. 1591-6.
5. Zeidan, A.M., et al., *Epidemiology of myelodysplastic syndromes: Why characterizing the beast is a prerequisite to taming it*. Blood Rev, 2019. **34**: p. 1-15.
6. Germing, U., et al., *No increase in age-specific incidence of myelodysplastic syndromes*. Haematologica, 2004. **89**(8): p. 905-10.
7. Hata, T., D. Imanishi, and Y. Miyazaki, *Lessons from the atomic bomb about secondary MDS*. Curr Hematol Malig Rep, 2014. **9**(4): p. 407-11.
8. Kennedy, A.L. and A. Shimamura, *Genetic predisposition to MDS: clinical features and clonal evolution*. Blood, 2019. **133**(10): p. 1071-1085.
9. Haferlach, T., et al., *Landscape of genetic lesions in 944 patients with myelodysplastic syndromes*. Leukemia, 2014. **28**(2): p. 241-7.
10. Ogawa, S., *Genetics of MDS*. Blood, 2019. **133**(10): p. 1049-1059.
11. Hosono, N., *Genetic abnormalities and pathophysiology of MDS*. Int J Clin Oncol, 2019. **24**(8): p. 885-892.
12. Medyouf, H., et al., *Myelodysplastic cells in patients reprogram mesenchymal stromal cells to establish a transplantable stem cell niche disease unit*. Cell Stem Cell, 2014. **14**(6): p. 824-37.
13. Sallman, D.A., et al., *Unraveling the Pathogenesis of MDS: The NLRP3 Inflammasome and Pyroptosis Drive the MDS Phenotype*. Front Oncol, 2016. **6**: p. 151.
14. Germing, U., et al., *Myelodysplastic syndromes: diagnosis, prognosis, and treatment*. Dtsch Arztebl Int, 2013. **110**(46): p. 783-90.
15. Malcovati, L., et al., *Diagnosis and treatment of primary myelodysplastic syndromes in adults: recommendations from the European LeukemiaNet*. Blood, 2013. **122**(17): p. 2943-64.
16. Verburch, E., et al., *A new disease categorization of low-grade myelodysplastic syndromes based on the expression of cytopenia and dysplasia in one versus more than one lineage improves on the WHO classification*. Leukemia, 2007. **21**(4): p. 668-77.
17. Greenberg, P.L., et al., *Cytopenia levels for aiding establishment of the diagnosis of myelodysplastic syndromes*. Blood, 2016. **128**(16): p. 2096-2097.
18. Arber, D.A., et al., *The 2016 revision to the World Health Organization classification of myeloid neoplasms and acute leukemia*. Blood, 2016. **127**(20): p. 2391-405.

19. Valent, P., et al., *Proposed minimal diagnostic criteria for myelodysplastic syndromes (MDS) and potential pre-MDS conditions*. *Oncotarget*, 2017. **8**(43): p. 73483-73500.
20. Boutault, R., et al., *A novel complete blood count-based score to screen for myelodysplastic syndrome in cytopenic patients*. *Br J Haematol*, 2018. **183**(5): p. 736-746.
21. Montalban-Bravo, G. and G. Garcia-Manero, *Myelodysplastic syndromes: 2018 update on diagnosis, risk-stratification and management*. *Am J Hematol*, 2018. **93**(1): p. 129-147.
22. Mufti, G.J., et al., *Diagnosis and classification of myelodysplastic syndrome: International Working Group on Morphology of myelodysplastic syndrome (IWGM-MDS) consensus proposals for the definition and enumeration of myeloblasts and ring sideroblasts*. *Haematologica*, 2008. **93**(11): p. 1712-7.
23. Germing, U., et al., *Evaluation of dysplasia through detailed cytomorphology in 3156 patients from the Dusseldorf Registry on myelodysplastic syndromes*. *Leuk Res*, 2012. **36**(6): p. 727-34.
24. Itzykson, R., et al., *Diagnosis and Treatment of Chronic Myelomonocytic Leukemias in Adults: Recommendations From the European Hematology Association and the European LeukemiaNet*. *Hemasphere*, 2018. **2**(6): p. e150.
25. Valent, P., et al., *Definitions and standards in the diagnosis and treatment of the myelodysplastic syndromes: Consensus statements and report from a working conference*. *Leuk Res*, 2007. **31**(6): p. 727-36.
26. Buesche, G., et al., *Marrow fibrosis predicts early fatal marrow failure in patients with myelodysplastic syndromes*. *Leukemia*, 2008. **22**(2): p. 313-22.
27. Westers, T.M., et al., *Standardization of flow cytometry in myelodysplastic syndromes: a report from an international consortium and the European LeukemiaNet Working Group*. *Leukemia*, 2012. **26**(7): p. 1730-41.
28. Mufti, G.J., et al., *Diagnostic algorithm for lower-risk myelodysplastic syndromes*. *Leukemia*, 2018. **32**(8): p. 1679-1696.
29. Steidl, C., et al., *Adequate cytogenetic examination in myelodysplastic syndromes: analysis of 529 patients*. *Leuk Res*, 2005. **29**(9): p. 987-93.
30. Hussein, K., et al., *Peripheral blood cytogenetic studies in hematological neoplasms: predictors of obtaining metaphases for analysis*. *Eur J Haematol*, 2008. **80**(4): p. 318-21.
31. Mohamedali, A.M., et al., *High concordance of genomic and cytogenetic aberrations between peripheral blood and bone marrow in myelodysplastic syndrome (MDS)*. *Leukemia*, 2015. **29**(9): p. 1928-38.
32. Mohamedali, A.M., et al., *Utility of peripheral blood for cytogenetic and mutation analysis in myelodysplastic syndrome*. *Blood*, 2013. **122**(4): p. 567-70.
33. *An international system for human cytogenetic nomenclature (1978) ISCN (1978). Report of the Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature*. *Cytogenet Cell Genet*, 1978. **21**(6): p. 309-409.
34. Cherry, A.M., et al., *Comparison of interphase FISH and metaphase cytogenetics to study myelodysplastic syndrome: an Eastern Cooperative Oncology Group (ECOG) study*. *Leuk Res*, 2003. **27**(12): p. 1085-90.
35. Haase, D., et al., *New insights into the prognostic impact of the karyotype in MDS and correlation with subtypes: evidence from a core dataset of 2124 patients*. *Blood*, 2007. **110**(13): p. 4385-95.

36. Haase, D., *Cytogenetic features in myelodysplastic syndromes*. Ann Hematol, 2008. **87**(7): p. 515-26.
37. Lindsley, R.C. and B.L. Ebert, *Molecular pathophysiology of myelodysplastic syndromes*. Annu Rev Pathol, 2013. **8**: p. 21-47.
38. Gargallo, P., et al., *Next-Generation DNA Sequencing-Based Gene Panel for Diagnosis and Genetic Risk Stratification in Onco-Hematology*. Cancers (Basel), 2022. **14**(8).
39. Cazzola, M., M.G. Della Porta, and L. Malcovati, *The genetic basis of myelodysplasia and its clinical relevance*. Blood, 2013. **122**(25): p. 4021-34.
40. Bennett, J.M., et al., *Proposals for the classification of the myelodysplastic syndromes*. Br J Haematol, 1982. **51**(2): p. 189-99.
41. Gattermann, N., C. Aul, and W. Schneider, *Two types of acquired idiopathic sideroblastic anaemia (AISA)*. Br J Haematol, 1990. **74**(1): p. 45-52.
42. Rosati, S., et al., *Refractory cytopenia with multilineage dysplasia: further characterization of an 'unclassifiable' myelodysplastic syndrome*. Leukemia, 1996. **10**(1): p. 20-6.
43. Germing, U., et al., *Two types of acquired idiopathic sideroblastic anaemia (AISA): a time-tested distinction*. Br J Haematol, 2000. **108**(4): p. 724-8.
44. Greenberg, P., et al., *International scoring system for evaluating prognosis in myelodysplastic syndromes*. Blood, 1997. **89**(6): p. 2079-88.
45. Estey, E., et al., *Treatment of myelodysplastic syndromes with AML-type chemotherapy*. Leuk Lymphoma, 1993. **11 Suppl 2**: p. 59-63.
46. Bernstein, S.H., et al., *Acute myeloid leukemia-type chemotherapy for newly diagnosed patients without antecedent cytopenias having myelodysplastic syndrome as defined by French-American-British criteria: a Cancer and Leukemia Group B Study*. J Clin Oncol, 1996. **14**(9): p. 2486-94.
47. Michaux, J.L. and P. Martiat, *Chronic myelomonocytic leukaemia (CMML)--a myelodysplastic or myeloproliferative syndrome?* Leuk Lymphoma, 1993. **9**(1-2): p. 35-41.
48. Germing, U., et al., *Problems in the classification of CMML--dysplastic versus proliferative type*. Leuk Res, 1998. **22**(10): p. 871-8.
49. Harris, N.L., et al., *The World Health Organization classification of neoplastic diseases of the hematopoietic and lymphoid tissues. Report of the Clinical Advisory Committee meeting, Airlie House, Virginia, November, 1997*. Ann Oncol, 1999. **10**(12): p. 1419-32.
50. Vardiman, J., *The classification of MDS: from FAB to WHO and beyond*. Leuk Res, 2012. **36**(12): p. 1453-8.
51. Vardiman, J.W., et al., *The 2008 revision of the World Health Organization (WHO) classification of myeloid neoplasms and acute leukemia: rationale and important changes*. Blood, 2009. **114**(5): p. 937-51.
52. Malcovati, L., et al., *Clinical significance of SF3B1 mutations in myelodysplastic syndromes and myelodysplastic/myeloproliferative neoplasms*. Blood, 2011. **118**(24): p. 6239-46.
53. Mallo, M., et al., *Impact of adjunct cytogenetic abnormalities for prognostic stratification in patients with myelodysplastic syndrome and deletion 5q*. Leukemia, 2011. **25**(1): p. 110-20.

54. Wang, S.A., et al., *Acute erythroid leukemia with <20% bone marrow blasts is clinically and biologically similar to myelodysplastic syndrome with excess blasts*. Mod Pathol, 2016. **29**(10): p. 1221-31.
55. Schuler, E., et al., *Refined medullary blast and white blood cell count based classification of chronic myelomonocytic leukemias*. Leuk Res, 2014. **38**(12): p. 1413-9.
56. Garcia-Manero, G., *Prognosis of myelodysplastic syndromes*. Hematology Am Soc Hematol Educ Program, 2010. **2010**: p. 330-7.
57. Nachtkamp, K., et al., *Causes of death in 2877 patients with myelodysplastic syndromes*. Ann Hematol, 2016. **95**(6): p. 937-44.
58. Germing, U. and A. Kundgen, *Prognostic scoring systems in MDS*. Leuk Res, 2012. **36**(12): p. 1463-9.
59. Greenberg, P.L., et al., *Revised international prognostic scoring system for myelodysplastic syndromes*. Blood, 2012. **120**(12): p. 2454-65.
60. Neukirchen, J., et al., *Validation of the revised international prognostic scoring system (IPSS-R) in patients with myelodysplastic syndrome: a multicenter study*. Leuk Res, 2014. **38**(1): p. 57-64.
61. Savic, A., et al., *Validation of the Revised International Prognostic Scoring System for patients with myelodysplastic syndromes*. Acta Haematol, 2014. **131**(4): p. 231-8.
62. Pfeilstocker, M., et al., *Time-dependent changes in mortality and transformation risk in MDS*. Blood, 2016. **128**(7): p. 902-10.
63. Bernard, E., et al., *Molecular International Prognostic Scoring System for Myelodysplastic Syndromes*. NEJM Evidence, 2022. **1**(7): p. EVIDoA2200008.
64. Wu, J., et al., *IPSS-M has greater survival predictive accuracy compared with IPSS-R in persons ≥ 60 years with myelodysplastic syndromes*. Exp Hematol Oncol, 2022. **11**(1): p. 73.
65. Platzbecker, U., *Treatment of MDS*. Blood, 2019. **133**(10): p. 1096-1107.
66. Carraway, H.E. and C. Saygin, *Therapy for lower-risk MDS*. Hematology Am Soc Hematol Educ Program, 2020. **2020**(1): p. 426-433.
67. Bazinet, A. and G.M. Bravo, *New Approaches to Myelodysplastic Syndrome Treatment*. Curr Treat Options Oncol, 2022. **23**(5): p. 668-687.
68. Angelucci, E., et al., *Iron Chelation in Transfusion-Dependent Patients With Low-to Intermediate-1-Risk Myelodysplastic Syndromes: A Randomized Trial*. Ann Intern Med, 2020. **172**(8): p. 513-522.
69. Meng, F., et al., *Safety and Efficacy of Eltrombopag and Romiplostim in Myelodysplastic Syndromes: A Systematic Review and Meta-Analysis*. Front Oncol, 2020. **10**: p. 582686.
70. Platzbecker, U., et al., *Luspatercept for the treatment of anaemia in patients with lower-risk myelodysplastic syndromes (PACE-MDS): a multicentre, open-label phase 2 dose-finding study with long-term extension study*. Lancet Oncol, 2017. **18**(10): p. 1338-1347.
71. Santini, V., et al., *Impact of Lenalidomide Treatment on Overall Survival in Patients With Lower-Risk, Transfusion-Dependent Myelodysplastic Syndromes*. Clin Lymphoma Myeloma Leuk, 2022. **22**(9): p. e874-e883.
72. Stahl, M., et al., *The use of immunosuppressive therapy in MDS: clinical outcomes and their predictors in a large international patient cohort*. Blood Adv, 2018. **2**(14): p. 1765-1772.

73. Fenaux, P., U. Platzbecker, and L. Ades, *How we manage adults with myelodysplastic syndrome*. Br J Haematol, 2020. **189**(6): p. 1016-1027.
74. Sockel, K. and U. Platzbecker, *When to transplant MDS, and what to do when transplant fails*. Curr Hematol Malig Rep, 2013. **8**(4): p. 379-85.
75. Rautenberg, C., et al., *Influence of somatic mutations and pretransplant strategies in patients allografted for myelodysplastic syndrome or secondary acute myeloid leukemia*. Am J Hematol, 2021. **96**(1): p. E15-E17.
76. Silverman, L.R., et al., *Randomized controlled trial of azacitidine in patients with the myelodysplastic syndrome: a study of the cancer and leukemia group B*. J Clin Oncol, 2002. **20**(10): p. 2429-40.
77. Fenaux, P., et al., *Azacitidine (AZA) Treatment Prolongs Overall Survival (OS) in Higher-Risk MDS Patients Compared with Conventional Care Regimens (CCR): Results of the AZA-001 Phase III Study*. Blood, 2007. **110**(11): p. 817-817.
78. Kantarjian, H., et al., *Decitabine improves patient outcomes in myelodysplastic syndromes: results of a phase III randomized study*. Cancer, 2006. **106**(8): p. 1794-803.
79. DiNardo, C.D., et al., *Azacitidine and Venetoclax in Previously Untreated Acute Myeloid Leukemia*. N Engl J Med, 2020. **383**(7): p. 617-629.
80. Koenig, K.L. and U. Borate, *New investigational combinations for higher-risk MDS*. Hematology Am Soc Hematol Educ Program, 2022. **2022**(1): p. 368-374.
81. Neukirchen, J., et al., *Cytogenetic clonal evolution in myelodysplastic syndromes is associated with inferior prognosis*. Cancer, 2017. **123**(23): p. 4608-4616.
82. Strupp, C., et al., *New proposals of the WHO working group (2016) for the diagnosis of myelodysplastic syndromes (MDS): Characteristics of refined MDS types*. Leuk Res, 2017. **57**: p. 78-84.
83. Volpe, V.O., G. Garcia-Manero, and R.S. Komrokji, *Myelodysplastic Syndromes: A New Decade*. Clin Lymphoma Myeloma Leuk, 2022. **22**(1): p. 1-16.
84. Sole, F., et al., *Incidence, characterization and prognostic significance of chromosomal abnormalities in 640 patients with primary myelodysplastic syndromes*. Grupo Cooperativo Espanol de Citogenetica Hematologica. Br J Haematol, 2000. **108**(2): p. 346-56.
85. Bräulke, F., et al., *Peripheral blood cytogenetics allows treatment monitoring and early identification of treatment failure to lenalidomide in MDS patients: results of the LE-MON-5 trial*. Ann Hematol, 2017. **96**(6): p. 887-894.
86. Zahid, M.F., et al., *Cytogenetic Abnormalities in Myelodysplastic Syndromes: An Overview*. Int J Hematol Oncol Stem Cell Res, 2017. **11**(3): p. 231-239.
87. Feurstein, S., et al., *Germline variants drive myelodysplastic syndrome in young adults*. Leukemia, 2021. **35**(8): p. 2439-2444.
88. Schanz, J., et al., *Detailed analysis of clonal evolution and cytogenetic evolution patterns in patients with myelodysplastic syndromes (MDS) and related myeloid disorders*. Blood Cancer J, 2018. **8**(3): p. 28.
89. Menssen, A.J. and M.J. Walter, *Genetics of progression from MDS to secondary leukemia*. Blood, 2020. **136**(1): p. 50-60.
90. Abruzzese, E., et al., *Monosomy X as a recurring sole cytogenetic abnormality associated with myelodysplastic diseases*. Cancer Genet Cytogenet, 1997. **93**(2): p. 140-6.

91. Ganster, C., et al., *Comprehensive analysis of isolated der(1;7)(q10;p10) in a large international homogenous cohort of patients with myelodysplastic syndromes*. Genes Chromosomes Cancer, 2019. **58**(10): p. 689-697.
92. Pozdnyakova, O., et al., *Cytogenetic abnormalities in a series of 1,029 patients with primary myelodysplastic syndromes: a report from the US with a focus on some undefined single chromosomal abnormalities*. Cancer, 2008. **113**(12): p. 3331-40.
93. Wang, S.A., et al., *Trisomy 11 in myelodysplastic syndromes defines a unique group of disease with aggressive clinicopathologic features*. Leukemia, 2010. **24**(4): p. 740-7.
94. Sierra, M., et al., *Hematological, immunophenotypic, and cytogenetic characteristics of acute myeloblastic leukemia with trisomy 11*. Cancer Genet Cytogenet, 2005. **160**(1): p. 68-72.
95. Andersen, M.K., et al., *Duplication or amplification of chromosome band 11q23, including the unrearranged MLL gene, is a recurrent abnormality in therapy-related MDS and AML, and is closely related to mutation of the TP53 gene and to previous therapy with alkylating agents*. Genes Chromosomes Cancer, 2001. **31**(1): p. 33-41.
96. Horiike, S., et al., *Chromosome abnormalities and karyotypic evolution in 83 patients with myelodysplastic syndrome and predictive value for prognosis*. Cancer, 1988. **62**(6): p. 1129-38.
97. Haferlach, C., et al., *Cytogenetic Clonal Evolution in MDS Is Associated with Shifts towards Unfavorable Karyotypes According to IPSS and Shorter Overall Survival: A Study on 988 MDS Patients Studied Sequentially by Chromosome Banding Analysis*. Blood, 2011. **118**(21): p. 968-968.
98. Bernasconi, P., et al., *Does cytogenetic evolution have any prognostic relevance in myelodysplastic syndromes? A study on 153 patients from a single institution*. Annals of Hematology, 2010. **89**(6): p. 545-551.
99. Wang, H., et al., *Cytogenetic evolution correlates with poor prognosis in myelodysplastic syndrome*. Cancer Genet Cytogenet, 2010. **196**(2): p. 159-66.

6 ANHANG

Tabelle 38: Chromosomensätze bei Erstdiagnose der Kategorie "Diverse 1-2"

Nr.	ID	Chromosomensatz bei Erstdiagnose
1	9245	46,XY,add(6)(p2?3)[3]/46,XY[19]
2	8916	46, XY,t(3;12)(q26;p13)[11]/45,X,-Y[11]/46,XY[2]
3	9253	46,XY,-7,+mar[23]/46,XY[3]
4	8942	47,XY,+19[22]/46,XY[4]
5	7905	46,XX,t(6;12;21)(q13;p12;q22)[2]/46,XX[19]
6	8827	46,X,der(Y)?add(Y)(q12)?cl[20]
7	9235	46,X,inv(Y)(p11q12)[20]
8	9121	46,XY[18]/47,XY,+3[1]/46,XY,del(6)[1]
9	9118	46,XX,del(9)(q13)[24]
10	9053	45,XX,-7,del(20)(q13.1)[24]/46,XX[1]
11	9109	45,XY, -7 [20]
12	3662	46,XX,del(5)(14q31)[25]/47,XX,del(5)(14q31),+8[2]
13	1319	46,XX,add(7)(q3?)[9]46,XX[11]
14	9016	46,XY,del(9)(q21q34)[8]/47,XY,+del(9)(q21q34),del(9)(q21q34)[2]/46,XY[11]
15	8548	46,XY,del(1)(p13p22),del(20)(q11q13)[21]/46,XY[3]
16	9061	47,XX,+8[16]/48,XX,+8,+9[3]/46,XX[1]
17	1441	46,XY,t(1;15)(p36;q15)[20]
18	8967	47,XY,+19[25]
19	9029	46,XY,del(5)(q14q34)[14]/47,XY,+8[3]/46,XY[6]
20	8427	46,XY,del(3)(q25)[2]/46,XY[22]
21	8297	46,XX,del(5)(q22q34)[3]/46,idem,+21[21]
22	7839	46,XY,del(5)(q22q33)[13]/47,idem,+21[11]
23	7419	46,XY,del(5)(q22q33)[14]/45,XY,-7[3]/46,XY[2] (PB)
24	7213	46,XX,del(5)(q14,q34)[6]/47,XX,+8[1]/46,XX[8]
25	3853	46,XX,del(5)(q13;q34),del(11)(q22)[14]/46,XX[1]
26	9006	46,XX[25]/46,XX,t(15;19)[1]
27	8215	46,XY,t(5;21)(q31;q22)[21]
28	5717	46,XX,del(11)(q23)[2]/46,XX,del(5)(q15q33),del(11)(q23)[20]/ 46,XX[3]
29	1927	46,XX,del(5)(q13q33)[10]/46,idem,del(12)(p12)[6]/46,XX[4]
30	8226	45,XY,del(5)(q15q31),-7[25]
31	2622	46,XY,+1,der(1;7)(q10;q10)[5]/46,XY[17]
32	9013	45,X,-X[24]
33	8230	47,XY,+8[12]/48,XY,+8,+8[11]
34	7139	46,XY,t(2;3)(p22;q26)[15]

35	1147	47,XY,+19[2]/46,YX,del(7q)[1]/46,XY[17]
36	8931	47,XY,+13[3]/46,XY[20]
37	6185	46,XY,add(11)(q23)[27]
38	8299	45,X,-X?c,del(5)(q13q?31)[6]
39	5864	45,XX, rob(13;15)(q10;q10)[2]
40	8002	46,XX,t(8;12)(p11;q12)[20]
41	1689	47,XY,+15[5]
42	8914	47,XX,+8[30]/47,XX,+12[2]/46,XX[9]
43	2964	46,XY,der(1;7)(q10;p10)[4]/46,XY[11]
44	8913	45,XY,-21[3]/46,XY[22]
45	7314	46,XX,del(5)(q14q34)[14]/47,XX,+8[5]/46,XX[1]
46	8322	46,XY,del(5)(q14q34)[6]/45,X,-Y[7]/46,XY[7]
47	8903	46,XY,-7[20]
48	8876	46,XX,der(16;17)(p10;q10)[13]/46,XX[7]
49	8648	46,XX,+1,der(1;7)(p10;p10)[11]/46,XX[14]
50	7924	45,X,-Y,t(8;21)(q22;22)[18]/46,XY[6]
51	8807	45,XX-7[4]/45,XX,-7,t(12;13)(p13;q14)[4]/46,XX[14]
52	8691	45,XY,-7[20]/46,XY[6]
53	8598	46,XX,del(5)(q14q33)[21]/46,idem,del(13q)[2]
54	8760	47,XY,+11[13]/46,XY[7]
55	8746	46,XY,t(8;12)(p11;q13)[16]/46,XY[4]
56	8620	45,XY,-7[14]/46,XY,i(17)(q10)[5]/46,XY[6]
57	1909	46,XX,del(13)(q13q31)[17]/46,XX[3]
58	8771	46,XY,t(2;12)(p13;q24,1)?c[27]
59	6593	47,XY,+C[3]/46,XY[3]
60	7601	47,XX,+8,del(17)(q11q11)[18]/46,XX[7]
61	8759	45,X,-X?c[10]/46,XX[20]
62	8787	46,XY,del(3)(q24q26)[10]/46,XY[10]
63	8674	45,XO[12]/46,XX[6]
64	6122	46,XY,+1,der(1;7)(q10;q10)[14]/46,XY[6]
65	8656	46,XY,del(9(q13)[1] (KM); 46,XY,del(9)(q13)[22]/46,XY[2] (PB)
66	5598	46,XX,t(4;6)(p14,p21)[24]
67	8523	46,XY[21]/45,XY,-7[2]
68	8514	45,XX,-7[23]/46,XX[1] (PB)
69	7403	45,XY,-7[2]/45,XY,t(6;8)(q21;q24),-7[19]/46,XY[4]
70	8046	47,XX,del(5)(q15q33),+21[4]/46,XX[2]
71	8411	45,X,-Y,del(5)(q21q35)[15]/46,XY[7]

72	8673	48,XX,+der(11)(11pter->11p15::11q23::11p11::11q22->11q11::11q22->11qter)x2[20]/46,XX[4]
73	1844	46,XX,t(1;3)(p36;p21),del(5)(q13q33)[16]/46,XX[3]
74	8318	45,XX,-7[24]
75	8498	45,XX,-7[25]/46,XX[2]
76	5510	45,XY,-7[19]/45,XY,-7,add(10)(q24)[2]/46,XY[1]
77	7449	46,XY[9]/45,XY,-7[8]
78	8544	46,XX,i(17)(q10)[19]/46,idem,add(11)(q23)[5]
79	8082	47,XY,+11[27] (KM); 46,XY[24] (PB)
80	8534	46,XX,der(2)t(1;2)(q21;q32)[20]/46,idem,del(16)(p11)[3]/46,XX[1]
81	8196	46,XX,del(11)(q21)[6]/47,XX,+8,del(11)(q21)[20]
82	3878	46,XY,add(4)(p1?6)[20]/46,XY[10]
83	7931	46,XY,del(5)(q14q34[2]/47,XY,del(5)(q22q33),+8[6]/46,XY[15]
84	8062	46,XY,der(7),del(7)(q22)[14]
85	8518	46,X,-Y,+15[13]/46,XY[9]
86	7237	47,XY,+X[20]
87	1717	45,XX,-5[3]46,XX[17]
88	5931	46,XY,der(11)t(3;11)(q13;q22)[18]/46,XY[4]
89	5727	45,X,-X[20]
90	7307	46,XX,t(3;11)(q25;q13)[6]/46,XX,t(3;11)(q25;q13),der(11)t(3;11) (q25;q13)[14]
91	1044	46,XX[19]/47,XX,+c[1]
92	3254	45,X,-X[21]/46,XX[2]
93	5848	46,XY,t(6;12)(q23;15)[19]/46,XY[6]
94	1128	45,XX,-7[31]
95	7464	46,XY,der(4)(4qter->4q24::4p15->4q21::4q24->14qter),der(14)t(4;14) (p15;q24)[15]/46,XY[5]
96	2840	46,XX[19]/45,XX,-7[1]/44,XX,-7,-7[2]
97	593	45,X0[3]/56,XX[27]
98	8304	45,X,-X[4]/46,XX[23]
99	6509	46,XX,+1,der(1;7)(q10,p10)[1]/46,XX[28]
100	6055	46,XX,t(1;21)(q21;q22)[6]/46,XX[24]
101	6079	46,XX,t(11;19)(q23;?p13)[25]
102	774	46,XX[13]/47,XX,+mar[1]/48,XX,+mar,+mar[1]
103	6569	45,X,-Y[27]/45,idem,del(20)(q11)[3]
104	2762	46,XY,t(5;10)(q33;q21?2)[21]/46,XY[1]
105	4030	46,XX,del(5)(q22q34)[13]/47,XX,del(5)(q22q34),+21[3]/46,XX[5]
106	8435	46,XX,del(5)(q14q34)[9]/47,XX,+8[2]/46,XX[9]
107	7440	46,XY,del(20)(q11q13)[3]/46,XY,ider(20)(q10),del(20)(q11q13) [2]/46,XY[16]

108	8492	46,XX,del(13)(q13q14)[12]/46,idem,t(12;17)(p12;p13)[6]/46,XX[8]
109	7843	46,XX[2]/46,XX,t(4;12)(q12;p12?)[14]
110	2485	46,XY,t(4;22)(q;q)[18]/46,XY[4]
111	7693	46,XX,-7,+mar[23]/46,XX[1] (PB)
112	7371	47,XX,+8,del(20)(q11)[23]/46,XX[1]
113	8018	46,XY,inv(7)(p23p23)?del(7q)[17]/46,XY[6]
114	5858	47,XX,+11[22]
115	8434	46,XX,inv(1)(q25q41/2)c?[12]/46,XX[12]
116	8160	47,XY,+21[22] (PB)
117	5922	46,XY,t(2;8)(q12;q24)[22]
118	7359	46, XY,inv(3)(q21q26)[10]/46,idem.del(9)(q22)[18]
119	7626	47,XX,+der(1,19)(q10,q10)[24] (PB)
120	1999	46,XX[6]/46,XX,t(6;9)(p23q34)[14]
121	7319	45,XY,-7[12]/46,XY[8]
122	6262	46,XY[29]/46,XY,t(5;19)[1]
123	5643	46,XY,t(2;11)(p21;q23),del(5q)(q22q33)[20]/46,XY[3]
124	8485	46,XY,del(1)(p34p36)[16]/46,XY[4] (KM); 46,XY,del(1)(q36)[20]/46,idem,add(3)(q26-7)[4] (PB)
125	6618	46,XX,del(5)(q14q34),del(20)(q11q13)[2]/46,XX[1]
126	2047	46,XX[20]/46,XX,del(14q)[1]
127	1719	47,XY,+mar[3]46,XY[17]/45,X,-Y[2]
128	7797	47,XX,+11[24]
129	3432	46,XY,inv(9)(p11q13)[16]/46,idem,add(7q)[6]
130	1998	46,XY,t(3;5)(q23?;q33?)[17]/45,idem,-19[3]
131	8488	45,X,-Y[7]/46,XY[1]/46,X,-Y,+8[1] (PB)
132	7660	46,XX,inv(1)(q21q32)[24]/46,XX[2]
133	7727	47,XY,del(7)(q22),+8[28]
134	6248	46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[25]/46,XY[3]
135	7768	46,XY,der(7)(del7q11),del(7)(p)[31]
136	7583	45,XY,-7[9]/46,XY[11]
137	6564	47,XX,+9[5]/46,XX[24]
138	1720	46,XY[19]/47,XY,+mar[1]
139	2669	46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10) [18]/46,XY[2]
140	599	46,XX[15]/46,XX,del(10p)[1]
141	790	46,XX[13]/46,XX,del(13)(q12;q14)[4]
142	1748	46,XY,del(15q)[2]/46,XY[18]
143	3017	46,XY[18]/47,XY,+mar[4]
144	2195	46,XY,+der(1;14)(q11;q11),-14[20]/46,XY[2]

145	7414	46,XX,del(12)(q21;q24)[20]
146	7108	46,XX,t(8;11)(?p23;7q11)[2]/46,XX[7]
147	2118	46,XX[18]/46,XX,del(11q)[1]/47,XX,+3[1]
148	7426	46,XY,del(11)(q14)[23]/46,XY[4]
149	7144	46,XY,del(12)(p12p13),del(20)(q11q13)[20]/46,XY[2]
150	8399	47,XX,+14[1]/46,XX,+14,der(14;14)(q10;q10)[9]/46,XX[10]
151	1082	46,XX,del(5q)[2]/46,XX[17]/46,XX,i(10)(q)[1]
152	8441	46,XY,inv(16)(p13q22)[5]/46,XY[1]
153	8610	46,XX,del(5)(q14q34)[10]/47,XX,+8[4]/46,XX[6]
154	6082	45,X,-Y[4]/46,XY,del(20)(q11.2)[1]/46,XY[12]
155	8026	46,XX,t(2;3)(p16~21;q2?6)[24]/46,XX[1]
156	7666	46,XX,del(2)(q32),del(5)(q12;q33)[18]/46,XX[8]
157	7256	45,XY,-7[24]/46,XY[5]
158	6070	45,X,-Y[3]/46,XY[25]/47,XY,+8[1]
159	2714	47,XY,+mar[4]/46,XY[17]
160	7024	46,XY,i(14)(q10)[14]/46,XY[10]
161	6023	46,XX,t(2;3)(p23;q26)[22]/46,XX[2]
162	6044	46,XY,del(6)(q21q23),t(10;12)(q11;p11)[4]/46,XY[17]
163	7676	46,XX,t(9;22)(q34;q11)[24]
164	8443	45,XX,dic(9;15)(q11;p11),der(11)t(9;11)(q31;22)[16]/46,XX[6]
165	7142	45,XX,-7[20]
166	2359	46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[15]/46,XY[8]
167	7124	46,XY,del(11)(q14q25)[16]/46,XY[4]
168	6321	48,XY,+8,+14[3]/46,XY[19]
169	8174	45,XY,-7[18]/46,XY[2]
170	6537	46,XX,t(1;5)(p31;q?33)[20]/46,XX[3]
171	8892	46,XX,+1,der(1;7)(q10;p10)[13]/46,XX[7]
172	6516	46,XY,i(17)(q10)[11]
173	8102	45,X,-X[20]
174	7057	46,XY,t(3;3)(q21;q26)[21]/46,idem,t(7;18)(p10;q10)[3] (PB)
175	8167	45,XY,-7[22]/46,-7,+mar[5]/46,XY [1]
176	6243	46,XY,der(7)t(1;7)(q11;q21)[18]/46,XY[2]
177	7621	45,XY,-7[8]/46,XY[12]
178	7268	45,X,-Y,inv(3)(q21q26)[2]
179	3562	46,XX,del(6)(q?24)[6]/46,XX[17]
180	7054	47,XY,+8[19]/46,XY,del(7)(q21)[1]/46,XY[2]
181	7487	46,XX,del(5)(q14q33)[2]/46,idem,der(5;7)[4]/46,XX[13]
182	5945	45,XX,-7[11]/46,XX[9]

183	8444	46,XX[15]/46,XX,del(21)q(22)[6]
184	5998	47,XY,+21[7]/46,XY[16]
185	7087	47,XX,+19[6]/48,XX,+8,+19[2]
186	6596	46,XY,t(11;12)(q23;p12)[26]/46,XY[1]
187	3107	47,XY,+?Y,del(20)(q11)[9]/46,XY[14]
188	1765	46,XY,inv(9)(p11q13)[21]
189	2635	46,XX,inv(9)(p11q12)[17]
190	6557	45,XX,-21[5]/46,XX[23]
191	6531	46,XY,del(4)(q24q24)[3]/46,XY[18]
192	6353	44,X,-Y,-7[29]/46,XY[1]
193	6104	45,XX,-7[20]/46,XX[5]
194	6316	46,XX,del(12)(q?13q15)[10]/46,XX[14]
195	6073	46,XY,der(9)[4]/46,XY[15]
196	6394	47,XY,+del(1)(p22)[27]
197	2701	46,XX[19]/46,XX,del(10p)[1]/46,XX,t(8;14)[1]
198	5972	46,XY,del(11)(q21)[6]/46,XY,del(9)(q22)[4]/46,XY[18]
199	6051	46,XX,del(9)(q22)[3]/46,XX[14]
200	6469	45,XX,-7[19]/46,XX[9]
201	3088	47,XX,+4[8]/46,XX[16]
202	6547	47,XY,+10[11]/46,XY[9]
203	1541	46,XY[21]/45,XY,-7[1]
204	3289	46,XY,der(6)[23]
205	6362	45,XY,-7[5]/46,XY,-7,+mar[4]/46,XY[19]
206	3871	46,XX,del(5q)(q14-34)[2]/46,XX(del5q)(q14-34),del(13q)(14q-32)[10]
207	5821	47,XX,+9[3]/47,XX,+8[2]/46,XX[19]
208	6367	46,XX,+1,der(1;7)(p10:p10)[6]/46,XX[20]
209	6156	45,XX,t(3;3)(q21;q26),-7[18]/46,XX[3]
210	7457	45,XX,-7[13]/46,XX[8]
211	5704	46,XY,del(7)(q21q36)[15]/47,XY,+8[2]/46,XY[4]
212	6153	46,XY,idic(21)(p11)[13]/46,XY[7]
213	6200	46,XY,inv(9)(p12q13)c[20]
214	6159	45,XY,-7[12]/46,XY[11]
215	5809	46,XY,inv(9)(p11q13)[22]
216	5868	46,XX,inv(9)(p11q12)c[24]
217	7622	47,XY,+ 19[3]/46,XY[7]
218	6388	46,XY[5]/45,XY,-21[1] (KM); 46,XY[15]/45,XY,-21[2]/46,XY,-21,+c[1] (PB)
219	5941	45,XY,-20[3]/46,XY[21]
220	3070	46,XX,del(5)(q22q33)[11]/46,idem,del(17)(q25)[8]/46,XX[6]

221	6017	46,XY,der(20)del(20)(p11p13)del(20)(q11q13)[9]/46,XY[11]
222	7468	46,XX,i(17)(q11)[10]/46,XX[13]
223	5665	47,XY,+21[3]/46,XY[17]
224	5402	45,XY,-7[19]/46,XY[1]
225	5718	46,XY[21]/47,XY,+22[1]
226	5854	45,XY,-7[4]/46,XY[3]
227	5487	46,XY[23]/46,XY,add(8q)[1]
228	2160	46,XX[19]/47,XX,+18[1]
229	2266	47,XY,+8,del(11)(q13)[19]/46,XY[3]
230	5144	45,X,-Y[3]/46,XY[17]/44,-X,-Y[3]
231	5423	46,XX[5]/47,XX,+mar[5]
232	5653	45,XY,-7[17]/46,XY[5]
233	6190	47,XY,+9[10]
234	3183	46,XY,del(22)(q11)[7]/46,XY[16]
235	7481	46,XY,del(13)(q13q21)[15]/46,XY[8]
236	1551	46,XY,inv(9)(p11q13)[19]
237	5700	46,XY,+1,der(1;7)(q10,p10)[14]/46,XY[6]
238	5697	46,X,-Y,der(7)t(Y;7)(p11;p11)[6]
239	3956	46,X,t(X;17)(p11.2;q11.2)[12]/46,XX[13]
240	3433	45,X,-Y,del(20q)[23]
241	5833	46,XX,add(7)(q22)[22]
242	5855	46,XY,del(6)(q14q25)[6]/47,idem,+13[2]/46,XY[7]
243	5967	45,XY,-7[9]/46,XY[13]
244	2816	47,XY,-7[18]/46,XY[4]
245	5873	45,XX -7[16]/46,XX[9]
246	3629	46,XY,+1,der(1;7)(q10,p10)[6]/46,XY[16] (KM); 46,XY,+1,der(1;7)(q10,p10)[3]/46,XY[3] (PB)
247	8133	46,XY,inv(9)(q11q12)c[16]
248	5706	46,XY,inv(9)(p22q12)[18]/46,XY[2]
249	5676	46,XY,del(1)(q3?)[4]/46,XY[20]
250	3273	48,XY,+8,+19[23]/46,XY[1]
251	4043	47,XX,+q[4]/46,XX[19]
252	3376	46,XX,inv(9)(p11q13)[20]
253	3700	45,XX,i(14)(q11)[1]/46,idem,+14[1]/46,XX[18]
254	1034	46,XX,t(15;18)(q26;q21)[6]/46,XX[14]
255	2276	46,XY,t(4;11)(23;p13)[20]
256	3764	46,XY,inv(9)(p11q13)[25]
257	3328	46,XY,t(1;2)(p36;p21)[16]/46,XY[9]

258	3883	45,XX,-7[20]/46,XX[5]
259	5710	46,XY,del(11)(q21)[17]
260	2681	47,XX,+19[14]/46,XX[8]
261	2933	46,XY,del(13)(q12q32)[24]
262	5811	45,XY,-22[3]/46,XY[20]
263	7095	45,X,-X[24]
264	1846	46,XY[18]/45,XY,-22[2]
265	8151	46,XY,der(5;9)(q?22;q?13),t(11;20)(p15;q11)[11]/46,XY[12]
266	3934	47,XX,+11[12]
267	5308	46,XX,del(1)(p43)[3]/46,XX[20]
268	5360	46,XX,del(5)(q22q33)[26]/45,XX,del(5)(q22q33),-17[2]/46,XX[1]
269	4052	48,XY,+19,+r[23]
270	4001	46,XX[15]/45,X,-X[2]
271	4058	45,X,-Y,del(5)(q13q33) [26]
272	1339	47,XX,del(5)(q22q33),+21[22]
273	3314	46,XY,del(20)(q11)[14]/46,idem,del(12)(p11)[5]/46,XY[4]
274	5339	46,XX,del(5)(q13q31)[7]/47,XX,+8[6]/46,XX[13]
275	5645	46,XY,del(7)(q22q35)[3]/47,XY,del(7)(q22q35),+13[21]
276	1724	46,XY,del(1)(q23)[4]
277	2354	46,XX[17]/46,XX,del(11)(q21)[1]
278	2808	46,XX,del(7)(q22)[11]/46,XX,idem,add(13q)[2]/46,XX[4]
279	4002	46,XX,del(9)(q22q34)[2]/46,XX[18]
280	3817	46,XY,add(14)(q32)[7]/46,XY[16]
281	1599	46,XX[20]/45,XX,-5[4]
282	3490	47,XX,+21[12]/46,XX[6]
283	2523	46,XX[20]/45,XX,-13[2]
284	5371	46,XX,5q-[12]/47,XX,5q-,+8[8]/46,XX[5]
285	3855	46,XY,add(7)(q22)[3]/46,XY[20]
286	3822	46,XX,inv(2)(p25q35)[11]/46,XX[9]
287	9089	46,XX,t(1;14)(q11;q32)c?[3]/45,idem,-7[19]
288	3864	45,XX,del(5)(q14q34),-7[2]/46,XX[14]
289	3796	46,XX[4]/47,XX,+mar[1]
290	1695	45,XY,-22[5]/46,XY[15]
291	3203	47,XY+19[10]/47,XY,+8[2]/46,XY[11]
292	3338	47,XY,+mar[2]/46,XY[21]
293	3454	47,XY,+del(1)(p13),del(20)(q11)[20]
294	2445	46,XY[19]/46,XY,del(7q)[1]/46,XY,del(11)(p10)[1]
295	3564	47,XY,+19[21]

296	2958	47,XY,del(1)(p34p36),+8 [21]/46,XY [2]
297	3212	46,XY[21]/45,XY,-7[3]
298	3469	47,XX,+mar[23]
299	2730	46,XY[21]/46,XY,del(6q)[1]
300	3259	46,XX[9]/47,XX,+8[10]/48,XX,+8,+mar[1]/47,XX,+mar[3]
301	3410	46,XX,i(17)(q10)[20]/26,XX[4]
302	3240	46,XY[20]/47,XY[1]/45,X0,-Y[2]
303	2790	46,XY[20]/46,XY,t(10;12)[1]
304	3034	46,XX[2]/47,XX,+c[1]
305	3334	46,XX,del(12)(p11)[19]/47,XX,idem,+21[3]/47,XX,+21[2]/46,XX[1]
306	3020	46,XY,inv(9)(p12q11)c[22]
307	3840	47,XY,+8,i(17)(q10)[7]
308	5959	45,XY,del(5)(q31),-7[7]/46,XY[4]
309	4067	46,XY,t(1;3)(p36;q21)[11]/46,XY[8]
310	3733	47,XX,+c[2]
311	3353	46,XX,der(4)[20]
312	3399	45,XX,t(3;3)(q21;q26),-7[20]
313	2384	46,XX,del(5)(q14q34)[1]/46,idem,del(12)(p12p13)[25]
314	3063	46,XY,inv(1)(q11-2p32)[3]/47,idem,+8[7]
315	2883	45,X,-X[23]
316	1979	46,XY,t(1;7)(q22?;q?)[11]/46,XY[10]
317	3290	46,XX,del(5)(q22;q33)[16]/47,idem,+8[4]/46,XX[2]
318	3604	47,XY,+11[8]/46,XY[10]
319	1926	45,X,-Y[7]/46,XY[12]/46,XY,del(5)(q13q33)[1]
320	3437	46,XX[29]/46,XX,der(5)[1]
321	3858	47,XY,+15[10]/46,XY[5]
322	2676	46,XY[4]/46,XY,del(9)(q22?)[16]/47,XY,+8[3]
323	3690	47,XX,+mar[2]
324	5425	46,XY[18]/47,XY,+mar[2]
325	2991	45,XY,-7[11]
326	3207	46,XY,del(17p)[2]/46,XY[18]
327	2831	46,XY,der(5)t(?;5)[2]/46,XY[19]
328	3305	45,X,-X[11]/46,XX[1]
329	2568	46,XY[21]/45,XY,-7[1]
330	3286	45,XY,-7[19]/46,XY[1]
331	3117	45,XY,rob(13;14)(q10;q10)[22]
332	3226	45,XY,-7[22]
333	3285	45,XY,-7[24]

334	3257	45,X,-X [11] / 46,XX [1]
335	1826	46,XY[15]/46,XY,del(6q)[1]
336	8260	46,XY[20]/45,X,-Y[2]/45,XY,-7[1]
337	3177	45,XY,-7[18]/46,XY,dup(1)(q34q25)[6]
338	3171	46,XY,del(20)(q11)[8]/46,idem,inv(3)(q21q26[7])/46,XY[7]
339	3052	46,XY[20]/45,XY,-7[2]
340	3938	46,XX,del(5)(q22q33)[5]/47,idem,+8[2]/46,XX[7]
341	2331	46,XY,t(1,7)(q21,q22)[22]/46,XY[3]
342	3906	46,XY,del(20)(q11)[14]/45,XY,-7,del(20)(q11)[6]/46,XY[2]
343	2625	46,XX,t(3;7)(p21;q3?6),del(20)(q13.1q13.3)[3]/46,XX[12]
344	3108	46,XX,?idic(20)(q11)[16]
345	3512	46,XX,del(5)(q13q33)[18]/47,XX,+8[1]/46,XX[1]
346	3591	46,XY,inv(7)[4]/46,XY[21]
347	3834	45,XX,t(3;12)(q26;p13),-7[11]
348	1865	46,XX,del(5)(q13q33)[3]/47,XX,del(5)(q13q33),+21[9]/46,XX[2]
349	3718	45,XY,-7[6]/46,XY[2]
350	2761	45,XX,t(3;3)(q21;q26),-7[17]/46,XX[3]
351	3717	46,XY,del(12)(p12)[14]/46,XY,del(7)(q21)[3]/46,XY[7]
352	3468	45,XX,-7[19]/46,XX[4]
353	2979	46,XY[5]/46,XY,der(4q)[16]/46,XY,t(11;12)[1]
354	1879	46,XY[18]/46,XY,del(13q)[1]/46,XY,del(20q)[1]
355	3071	46,XX,del(5)(q22q33)[12]/46,idem,t(3;8)(q21;q24)[7]/46,XX[4]
356	3016	46,XX[17]/46,XX,del(5)(q22q33)[5]/47,idem,+?[1]
357	3186	46,XY,t(2;3)(p23;q26)[23]
358	3584	46,X,-Y,+21[23]
359	8397	47,XY,+11,del(20)(q11)[22]
360	3181	46,XY,inv(16)(p13q22)[20]/46,XY[4]
361	3548	46,XX,del(3)(q21),6p?[2]/46,XX[23]
362	1446	45,XY,del(3)(p11),der(5;?)(p10;?)[13]/46,XY[9]
363	3545	46,XX,inv(16)[2]/46,XX[18]
364	2412	46,XY,inv(9)(p11q13)[21]
365	2037	46,XY,der(7)t(9;7)(q10;p10)[21]
366	3101	46,XX[17]/47,XX,+8[4]/47,XX,+mar[3]
367	2810	45,XY,-7[20]/46,XY[2]
368	3770	46,XX,del(9)(q22)[20]
369	3094	46,XY[19]/47,XY,+8[1]/45,X,-Y[2]
370	3993	46,XY,i(17)(q10)[18]/46,XY[5]
371	2271	46,XX,del(5)(q14q33)[11]/47,idem,+21[2]/46,XX[7]

372	2574	46,XY,del(5)(q13;q33)[13]/46,XY,del(5)(q13q33),t(3;10)(q26;q11) [3]/46,XY[4]
373	2450	46,XY[2]/46,XY,del(5)(q22q33)[19]/47,idem,+13[1]
374	2815	47,XY,+13[10]/46,XY[12]
375	2325	46,XY,inv(16)(p13q22)[6]/46,XY,idem,add(11p)[6]/46,XY[11]
376	3780	46,XX[11]/45,XX,-7[11]
377	4061	47,XY,+21[2]/48,idem,+21[6]/46,XY[12]
378	2867	46,XX,i(17)(q11)[18]/46,XX[2]/47,XX,+mar[1]
379	2218	47,XY,+8[16]/48,XY,+8,+mar[4]/46,XY[2]
380	2580	46,XY,i(17)(q10)[20]
381	2560	45,X,del(X)(q22),-7[21]/46,XX[1]
382	2864	46,XY,add(21q)[7]/46,XY[11]
383	2687	47,XX,+13[2]
384	2885	46,XY,inv(9)(p11q12)[7]/47,idem,+8[15]
385	2551	46,XY[20]/47,XY,+mar[2]
386	2652	46,XY,inv(3)(q21q26)[13]/47,idem,+14[5]
387	2524	46,XX[19]/45,XX,-7[2]/44,XX,idem,-7[1]
388	2119	46,XY,del(10p)[1]/46,XY[19]
389	1833	46,XX,t(9;22)(q34;q11)[3]/46,XX[13]
390	2753	46,XX,t(3;3)(q21;q26)[5]/47,idem,+mar[2]/46,XX[5]
391	2475	45,XY,-?[1]
392	2552	46,XX[21]/47,XX,+mar[1]/45,XX,-7[1]
393	2377	46,XX,del(9)(q22)[14]/46,XX[6]
394	2120	47,XX,del(5)(q15q33),+21[15]
395	2362	47,XX,iso(14)(q11),+14[22]
396	2724	47,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[9]/46,XY[16]
397	2675	46,XX[22]/47,XX,+mar[1]
398	2582	45,XY,-7[15]/46,XY[13]
399	2845	45,X,-Y[21]/46,idem,+8[2]/46,XY[18]
400	1934	46,XX[19]/45,XX,-13[2]
401	2242	46,XX[20]/46,idem,del(11q)[1]/46,idem,del(12p)[1]
402	2168	45,XY,-7[13]/46,XY,-7,+14[12]
403	2245	46,XX[19]/46,XX,add(1p)[1]/45,XX,-17[2]
404	2264	46,XY[21]/47,XY,+20[1]
405	1578	46,XY,add(17)(q)[4]/46,XY[16]
406	2517	46,XY,del(1q)[1]/45,XY,del(1q),-7[2]/46,XY[19]
407	2239	45,XY,-7[1]/46,XY,del(11q)[1]/46,XY[21]
408	2129	45,X,-Y,del(5)(q14q34)[17]/46,XY[4]
409	2554	46,XY,add(3)(q11)[12]/46,XY[10]

410	2482	45,XX,-7[16]/46,XX[6]
411	2515	47,XX,+11[21]/47,XX,+8[1]
412	2493	46,XY,i(17)(q11)[22]
413	2513	46,XY[19]/45,XY,-21[2]/46,XY,del(11q)[1]
414	1469	46,XY,del(11)(q22?q23)[11]/45,X0,-Y,del(11)(q22?q23)[7]
415	2747	46,XY,del(5)(q14q34)[23]/45,idem,-7[2]
416	2170	46,XY,t(6,7)(p23,q22),t(9,13)(q34,q14)[22]
417	2481	45,XY,-7[11]/45,XY,-7,i(17)(q10)[6]/46,XY[2]
418	1450	46,XX[8]/45,XX,-7,del(12)(p12)[12]
419	2304	45,XY,-7[14]/46,XY[6]
420	2640	46,XY,i(14)(q10)[12]/46,XY[13]
421	3716	46,XY,del(12)(p12)[14]/46,XY,del(7)(q21)[3]/46,XY[7]
422	2453	46,XX[2]/45,XX,-7[7]/45,XX,idem,del(18q)[13]
423	2128	46,XX,del(5)(q13;q33)[5]/47,XX,+8[12]/46,XX[3]
424	2458	46,XY,del(1)(p3?4.1),del(5)(q13q33)[23]
425	1186	46,XY,del(7)(q3?)[17]/46,idem,del(18q)[3]
426	2353	47,XX,del(5)(q13q31),+21[20]
427	2081	46,XY[16]/46,XY,der(4)[1]/45,X0,-Y[4]
428	2417	46,XX,del(5)(q13q33)[4]/47,XX,+8[11]/46,XX[4]
429	2189	46,XX,inv(1)(p11q32)[22]/46,idem,der(17)[7]
430	2327	46,XX,del(5)(q13q31)[23]/47,XX,idem,+4[2]
431	3206	45,XY,-7[21]/46XY[1]
432	1818	46,XX,del(5)(q13q33)[16]/47,XX,+8[3]/46,XX[4]
433	2045	46,XY,del(1)(q?),inv(3)(q21;q26)[7]/46,XY[13]
434	2012	46,XY[19]/46,XY,del(13q)[1]
435	1903	46,XX,inv(16)(p13;q23)[10]
436	1976	46,XX,add(1q)[13]/46,idem,del(10q)[5]/46,XX[3]
437	1822	45,XX,-21[3]/46,XX[17]
438	2237	46,XX,add(17p)[23]/46,XX[1]
439	2104	47,XY,+8[1]/45,XY,-5[1]/46,XY,-5,+8[2]/46,XY[16]
440	2191	46,XX,-8,+mar[2]/46,XX[21]
441	2068	46,XY,del(11)(q21)[15]
442	5435	46,XY,t(5;13)(q13;q12?)[2]/47,idem,+8[20]
443	2434	46,XY,iso(17)(q10)[17]/46,XY,+13,iso(17)(q10)[3]
444	1853	46,XX[20]/46,XX,del(17)(p10)[1]
445	2188	46,XX,del(5)(q13q33)[1]/46,idem,add(18q)[4]/46,XX[15]
446	2490	48,XY,+8,+14[2]/46,XY[18]
447	1827	46,XY,del(9q)[20]/46,XY[1]

448	1850	46,XX[3]/45,XX,-7[13]/44,X0,-X,-7[6]
449	1624	45,X,-Y[3]/46,XY[16]/45,XY,-7[1]
450	2087	46,XY[10]/46,XY,del(5)(q22q33)[10]/47,idem,+8[1]
451	2040	46,XX,+1,der(1;7)(q10;q10)[18]/46,XX[3]
452	2134	45,XY,-22[3]/46,XY[16]/46,XY,del(2q)[1]
453	2117	46,XY[4]/45,XY,inv(3)(q21q26),-7[16]
454	2062	46,XY,inv(9)(p11;q13)[1]/47,XY,idem,+8[19]
455	1949	47,XX,+8[4]/47,XX,+21[2]/46,XX[16]
456	1590	46,XY[19]/46,XY,del(13q)[1]
457	1837	46,XX[19]/46,XX,add(9p)[2]
458	1810	46,XX,del(2)(p13)[8]/46,idem,der(5)[11]/46,XX[2]
459	7001	45,XY,inv(3)(q21q26),-7[9]/46,XY[1]
460	1857	46,XY[18]/46,XY,add(11p)[1]/46,XY,add(5q)[1]
461	2025	46,XX,del(20)(q11)[8]/47,XX,+C[2]/46,XX[10]
462	2034	46,XY[14]/45,XY,-5[1]/46,XY,del(18q)[1]
463	5214	46,XY[19]/46,XY,del(17)[1]
464	5205	46,XY,16qh+[19]
465	1852	46,XX,del(20)(q11)[18]/46,idem,der(8)[2]
466	2135	46,XX[1]/46,XX,del(20)(q11)[5]/46,idem,del(5)(q22q33)[14]
467	2033	45,XY,-7[21]
468	4673	46,XX,der(15)t(14;15)(q21;q26)[23]
469	2002	46,Y,t(X,1)(q28q21)[7]
470	1648	47,XX,+c[5]/46,XX[15]
471	5203	46,XY[18]/46,XY,del(13)[1]/46,XY,del(19)[1]
472	2096	46,XY[16]/47,XY,+mar[1]/46,XY,del(10q)[1]
473	1711	46,XY[6]/46,XY,del(7)(q22)[10]/46,XY,del(11)(q21)[7]
474	1845	46,XX[19]/46,XX,t(8;22)[1]
475	1342	46,XY[19]/46,XY,del(10p)[1]
476	1313	46,XY[12]/46,XY,2p-[1]/45,X0[2]
477	5182	46,XY,9qh+[20]
478	4663	46,XX[7]/47,XX+14[13]
479	1898	47,XY,+21[15]/46,XY[5]
480	5154	45,XX,-7[18]
481	5166	47,XY,+8,t(11,20,21)(q12;q11;q11)[20]
482	5159	45,XX,-7[16]
483	5161	46,XY,t(6;9)(p23;q34)[20]
484	1048	46,XY[12]/45,X0[1]/46,XY,del(20)(q)[1]
485	5169	46,XY,+19,-22[10]

486	1394	47,XY,t(9;21)(q13;q22),+der(9)t(9;21)(q13q22)[20]
487	2036	46,XX,del(15q)[20]
488	1766	46,XY[1]/46,XY,-7,+mar[14]
489	4474	45,XX,del(3)(p21),-5[10]/46,XX[2]
490	1959	46,XY,del(5)(q23~31q34~35),inv(11)(p12q4)[19]/46,XY[2]
491	1830	46,XY[18]/46,XY,del(13)[1]/46,XY,der(12)[1]
492	1207	46,XX[18]/46,XX,del(6)(p?)[1]/46,XX,del(17)(p11)[1]
493	1677	46,XY[22]/46,XY,del(9p)[1]/47,XY,+8[2]
494	1856	46,XY,-7[15]/46,XY,-7,der(1q)[2]/46,XY[3]
495	1906	46,XY[19]/45,XY,-22[2]
496	5436	48,XX,+8,+20[21]
497	1789	46,XY,add(16q)[12]/47,idem,+8[6]
498	1661	46,XY,del(5)(q13q33)[6]/46,XY,del(5)(q13q33);t(4;12)(q21;p11)[13]
499	1154	46,XY[21]/47,XY,+15[1]
500	5138	45,XY,-7[14]
501	1880	46,XY,t(2;5)(q23;q2?5)[21]
502	2527	46,XY[12]/46,XY,add(10p)[5]/46,idem,del(9p)[4]
503	1672	46,XX,+der(1;7)(q10q10),-7[13]/46,XX[7]
504	1729	46,XY[14]/47,XY,+17[1]
505	1811	46,XX,del(11)(q21)[19]/46,XX[1]
506	1474	46,XX[18]/46,XX,del(9p)[1]/46,XX,del(12p)[1]
507	1008	46,XX[19]/46,XX,del(4)(p)[1]
508	1869	47,XY,+8[9]/48,XY,+8,+21[1]/46,XY[10]
509	5284	47,XY,+14[20]
510	5189	46,XX,9qh+[20]
511	5433	46,XY[4]/46,XY,del(7)(q21?2)[14]/46,idem,t(6;13)(q;q)[2]
512	5289	47,XX,del(5q),+9[14]
513	5164	45,XY,-7[20]
514	2491	46,XY,der(7)[20]
515	1735	46,XY,inv(9)(p11q13)[20]
516	1613	46,XY,del(13q)[2]/46XY[18]
517	1986	46,XY,del(11)(q13)[19]/47,XY,+8[1]
518	5250	46,XY[6]/45,XY,-7[17]
519	1824	46,XY,del(12p)[2]/46,XY,add(6q),del(12p)[3]/46,XY[15]
520	4676	47,XY,+11[8]/46,XY[21]
521	5133	46,XX,del(5)(q13q33),del(9)(q22)[18]
522	4696	46,XX[1]/45,XX,-7[37]
523	2024	46,XY,t(1;1)(q32,p36)[20]

524	1736	46,XY[21]/46,XY,del11[1]
525	1795	45,XY,-7[19]/46,XY[1]
526	931	46,XY,inv(11)(p112q13)[3]/46,XY[16]
527	5442	46,XX[18]/45,XX,-5[2]
528	1990	46,XY[21]/45,XY,-20[2]/46,XY,del(20q)[1]
529	5305	47,XY,+19[12]
530	4408	46,XY,t(2;11)(p14;q23),del(5)(q14q23)[17]/46,XY[3]
531	4401	46,XY,inv(12)(p13q14)[14]/46,XY[6]
532	4534	46,XY[19]/47,XY,+7[1]
533	4400	46,XY,del(9)(q12q21)[3]/46,XY[14]
534	4397	46,XY,add(11)(q14?)[5]/46,XY[19]
535	4497	46,XY,t(2;11)(p16;q23)[12]/45,idem,-7[8]
536	4461	46,XY[19]/47,XY,+del(9)(p10)[1]
537	4444	47,XX,+5[3]/46,XX[17]
538	4399	46,XY,del(16)(q13q24)[13]/46,XY[7]
539	4657	46,XY,t(7;9;11)(q35;p11;q23),del(7)(q23)[17]
540	1686	46,XX[16]/45,X,-X[4]
541	1556	46,XX,del(16)(q22?)[9]/47,XX,del(16)(q22?),+22[2]
542	4402	47,XX,+13[15]/46,XX[5]
543	5259	46,XX,-5,-13(q13q21)[14]
544	1422	46,XX[19]/46,XX,add(7q)[1]
545	1594	46,XY,t(11,19)(q23q13)[20]
546	1636	46,XY[19]/45,XY,-7,del(13q)[1]
547	1626	45,XY,-7[10]/45,XY,-7,add(18)(p11)[10]
548	1642	46,XX,del(11q),del(12p)[20]
549	1555	46,XY[19]/46,XY,del(10)(p11)[1]
550	1577	46,XX,del(8p)[3]/46,XX[17]
551	4472	47,XX,del(1)(p35),+del(1)(p35)[18]/46,XX[2]
552	1350	45,X,-X,t(8;21)(q22;q22)[20]
553	4394	45,XX,-19[4]/46,XX[16]
554	4569	45,XX,-7[20]
555	1595	46,XX,-7,+21[20]
556	807	46,XY[14]/47,XY,+mar[4]/46,XY,del20q[1]
557	1074	45,X,-Y[14]/45,X,-Y,del(11)(q23)[4]46,XY[4]
558	1138	45,XY,-7[20]
559	5304	46,XY,+19[14]
560	4563	46,XX,dup(12)(q12q14)[9]/46,XX[11]
561	1161	46,XY[7]/46,XY,-15,+mar[1]

562	1416	46,XY[19]/47,XY,+mar[1]
563	4631	46,XX,del(5)(q13q33),del(15)(q23)[19]/46,XX[1]
564	1434	46,XY[13]/46,XY,t(10;11)(q22;q23)[7]
565	5244	48,XY,+8,+13[18]/47,XY,+13[6]
566	4475	46,XY,del(7)(q22)[19]/47,XY,idem,+del(7)(q22)[1]
567	945	46,XY[8]/45,X0,-Y[1]/45,XY,-9[1]
568	1165	46,XX[21]/47,XX,+mar[1]
569	1387	46,XX[19]/47,XX,+mar[1]
570	5261	45,XY,-7[14]
571	1343	45,XY,-7[11]/46,XY,-7,+21[5]/46,XY[4]
572	5283	46,XY,t(1;3)[18]
573	5460	47,XY,+8,del(20q)[20]
574	750	46,XX,del(5)(q22q33),del(9)(p11)[13]/46,XX[7]
575	1204	45,XX,-7[13]/46,XX[7]
576	4652	46,XY,i(21)q10[20]
577	5426	46,XY,t(9;22)(q34;q11)[20]
578	4451	46,XX,t(11;19)(q23;p12)[14]/46,idem,der(18)[6]
579	5422	46,XX[10]/48,XX,+11,+13[16]
580	4323	46,XX,+15[1]/46,XX[19]
581	998	46,XY[19]/47,XY,+mar[1]
582	5454	46,XY[3]/47,XY,+14[17]
583	1193	46,XY[20]/47,XY,+mar[1]
584	749	47,XX,inv(16)(p13;q22),+19[3]/46,XX[12]
585	1174	45,XX,-7[19]/47,XX,+8[1]
586	1066	47,XY,+?[5]/46,XY[19]
587	871	45,XX,-16,der(17)[18]
588	1285	45,XX,-7[20]
589	4516	46,XY,del(3)(q12q25)[5]/46,XY[15]
590	1072	46,XX[3]/46,XX,del(5)(q12q33)[14]/46,XX,del(3)(p13),del(5)(q12q33)[3]
591	4571	46,XX,der(7)?inv(7)[20]
592	4666	46,XY,inv(9),+20[2]/46,XY,inv(9)[18]
593	5211	46,XX[19]/47,XX,+14[1]
594	1084	45,XX,-7[13]
595	1037	46,XY[21]/46,XY,+mar,-17[1]
596	1796	46,XY[14]/46,XY,-8,+mar[1]
597	4616	46,XX[18]/45,XX,-22[2]
598	1077	45,XY,-7[19]
599	4682	46,XX[3]/46,XX,del(5)(q13q33),t(8;21)(q22;q22)[17]

600	949	45,XY,-7,t(9;22)(q34q11)[23]
601	1058	45,XY,-3[20]
602	4477	45,XY,-7[12]/46,XY,-7,+8[4]/46,XY[4]
603	5242	45,XY,-7[16]
604	1221	46,XY[20]/46,XY,inv(7)[1]
605	4354	46,XX,del(5)(q14q33)[15]/47,XX,del(5)(q),+8[3]/46,XX[2]
606	1067	45,XY,-7[5]
607	1168	45,XX,-7,del(12p)[16]
608	813	46,XX[17]/46,XX,t(11;13)[1]
609	4517	46,XY,t(5;17)(q13;q23)[11]/46,XY[14]
610	4693	46,XX[10]/47,XX +11[10]
611	932	46,XY,del(5q)[5]/45,XY,-5[2]/46,XY[9]
612	575	46,XX,del(6q)[1]/46,XX,del(7q)[1]/46,XX[18]
613	5198	46,XX[8]/46,XX,del(3)(q)[12]
614	4468	46,X,der(Y)[5]/45,X,-Y[18]
615	743	46,XY[2]/46,XY,add(3p),del(1q)[8]
616	1202	46,XX[15]/47,XX,+mar[1]
617	1156	45,XX,-7[14]/46,XX[6]
618	963	46,XY[13]/45,XY,-18[3]
619	579	46,XY,i(17)(q10)[4]/47,XY,+8[1]/46,XY[10]
620	948	46,XY,t(9;22)(q34;q22)[2]/46,XY[9]
621	4440	46,XX,add(11)(q)[13]/46,XX[7]
622	4653	46,XX, inv(9)[12]
623	1135	46,XX,del(6p)[7]/46,XX[11]
624	1124	45,XY,-7[11]
625	4425	46,XX,9qh[14]
626	865	46,XY[9]/44,XY,-7,-12[1]
627	4565	46,XY,del(1)(p35pter)[25]/46,XY[7]
628	4589	47,XY,+11[17]/46,XY[5]
629	4398	46,XY,add(13)(p)c,add(21)(p)c[23]
630	4359	46,XX,del(5)(q13q34)[16]/47,XX,+12[1]/46,XX[5]
631	1115	47,XY,+21[16]/46,XY[9]
632	1120	46,XY,inv5[1]
633	596	47,XXX[2]/46,XX[25]
634	281	46,XX,der(1p+)[23]
635	4583	47,XY,+15,der(16),c[16]/46,XY,der(16)c[5]
636	510	46,XX[6]/45,XX,-11[2]/45,XX,-17[1]
637	4494	47,XX,+21[20]/46,XX[1]

638	4439	45,X,-X[23]
639	4519	45,XY,-7[20]
640	4355	46,XY,del(5)(q13q34)del(20)(q11)[22]
641	566	46,XX,18q-[1]
642	4581	45,XY,-7,t(12;22)(p21;q12)[24]
643	4533	46,XX,t(4;7)(p15;p21)[8]/46,XX[10]
644	4361	46,XX[25]/47,XX,+21[1]
645	4403	48,XY,+2mar1[21]/46,XY[3]
646	4489	46,XY[23]/47,XY,+mar[1]
647	4442	46,XY,+t(8;21),-21[4]/46,XY[9]
648	4471	46,XX,der(21)c[19]
649	4493	46,XX,t(9;11)(p22;q23)[17]
650	4424	46,X,dery(?c)[22]
651	4441	46,XX,t(17;20)(p;p)[20]
652	4414	46,XX,-7,+21[22]
653	406	46,XX[21]/47,XXX[1]/45,X0[2]
654	4530	45,XX,-5,del(7)(q)[12]/46,XX[5]
655	4575	46,XY,t(8;22)(p;q)[18]
656	4515	46,XY,del(22)(q)[9]/46,XY[4]
657	4579	45,XX,add(6)(q),-7[16]/46,XX[1]
658	4393	42-46,XX,+mar[cp4]
659	4564	46,XY,add(13)(p)[19]
660	4396	46,XX,del(1)(q)[5]/46,XX[16]
661	4445	47,XY,+21[2]/46,XY[47]
662	4566	46,XY,del(9)(q)[4]/46,XY[3]
663	4567	46,XY,t(9;22)[4]/46,XY[10]
664	4568	47,XX,+11[20]
665	4588	46,XY,der(22)[20]

Tabelle 39: Chromosomensätze bei Erstdiagnose der Kategorie "Komplex=3"

Nr.	ID	Chromosomensatz bei Erstdiagnose
1	7366	49,XX,+8,+9,+19[12]/46,XX[12]
2	8325	45,XX,-7,add(5)(q33),del(11)(q21)[10]/46,XX[19]
3	5805	46,XX,del(5)(q22q33),del(6)(q23),del(20)(q13)[22]
4	8347	46,XX,add(6)(q25),t(15;17)(q22;q22)[23]/47,idem,+21[5]
5	7561	45,X,-Y[3]/45,X,-Y,del(5)(q21q34)[10]/46,X,-Y,del(5)(q21q34),+8[7]
6	2765	46,XX,del(5)(q12q33)(13),t(6;11)(q21q23)[2]/46,XX,del(5)(q12q33),der(19)[4]

7	6525	46,XY,t(6;8)(q21;p23),del(11)(q22~23)[11]/46,XY,t(6;15)(q21;26),del(11)(q22~23)[4]/46,XY[5]
8	5677	47,XY,+8[3]/47,idem,del(12)(p11)[12]/47,idem,del(12)(p11),del(13)[4]/46,XY[3]
9	8704	46,XY,del(3)(q?21),add(5)(q?15),add(7)(q22)[23]/46,XY[2]
10	7525	46,XX,t(3;11)(q26;q21)[10]/46,idem,-11,+der(11)t(3;11)(q26;q21) [9]/46,XX[1]
11	8762	46,XX,del(5)(q14q34)[11]/46,idem,del(7)(q21q31)[1],idem,del(13)(q12q31)[1]
12	6410	45,X,-Y[6]/46,XY,del(20)(q11q13)[3]/46,XY,del(5)(q21q34),del(20)(q11q13)[2]/46,XY[9]
13	8767	45,XX,del(7)(q22),-17[6]/45,idem,del(5)(q14q33)[10]/46,XX[8]
14	8199	46,XY,dic(1;1)dup(1)(q11q41)[2]/46,idem,del(7)(q11)[22]
15	7151	49,XY,+der(1)(?),+8,del(9)(q11)[6]/50,idem,+der(9)[17]
16	5746	46,XX,t(8;10)(q23;q21),del(12)(p11)[22]/46,idem,del(1)(q41)[2]
17	1819	46,XX[19]/48,XX,+mar,+mar[1]/46,X0,-X,+mar1[1]
18	7644	48,XY,+X,+8,add(21)(p11)[3]/46,XY[21]
19	1369	46,XY,t(8;21)(q22;q22)[19]/48,XY,t(8;21)(q22;q22),+18,+18[1]
20	8162	46,XY,+13,+14,der(13;14)(q10;q10)x2[24]
21	7444	46,XY,del(20)(q11q13)[8]/46,XY,r(7)(p11q11),del(20)(q11q13)[4]/46,XY,-7,del(20)(q11q13)[7]/46,XY[1]
22	3252	46,XY,del(20)(q11)[5]/47,XY,del(12)(p11),del(20)(q11),+21[15]
23	7522	46,XY,del(5)(q14q33),del(17)(p11),del(20)(q11)[20]/46,XY[4]
24	7344	46,X,-X,del(20)(q11)+mar[2]/46,XX,del(20)(q11)[3]/46,XX[11] (PB)
25	7818	45,XX,-?5,-?7,+mar[15]/46,XX[1]
26	8015	45,XY,-7,-20,+mar[16]/46,XY[10]
27	7143	47,XY,del(6)(p21p24),+19[5]/48,idem,+8[15]
28	7569	45,XY,-5,der(12)t(5,12)(p13;p13)[4]/46,XY[19]
29	7401	45,XX,del(5)(q14q33),-7,del(12)(q11)[22]/46,XX[2]
30	7756	45,XX,t(3;21)(q26;q22),-7[14]/45,idem,del(17)(p11)[4]/46,XX[6]
31	7246	45,X,-Y,del(11)(q14q25)[1]/45,X,-Y,del(5)(q21q34),del(11)(q14q25)[16]/46,XY[3]
32	7264	45,XY,del(5)(q22q33),-7[20]/46,idem,+21[6]/46,XY[2]
33	2216	46,XY,del(5)(q13q33),del(7)(q22)[9]/46,idem,del(6q)[5]/46,XY[8]
34	7252	46,XY,del(1)(q21),der(7)t(1;7)(q21q22)[20]/46,XY,del(7)(q22)[4]/46,XY[4]
35	3018	46,XY,del(5)(q21q34),t(7;10)(q10;q10),add(10)(p12)[21]/46,XY[4]
36	6042	46,XY,del(5)(q14q34),t(7;12)(p13;q24),del(20)(q11q13)[17]/46,XY, [5]
37	6466	47,XY,+14[10]/46,XY,i(17)(q10)[10]/47,XY,+13,i(17)(q10)[3]/ 46,XY[4]
38	6075	46,XX,del(5)(q22q35)[19]/46,XX,t(2;3)(p21;q2?7),del(5)(q22q35) [2]/46,XX[4]/47,XX,del(5)(q22q35),+8[1]
39	7876	47,XY,del(7)t(1;7),+8[27]
40	6046	45,XX,-7,del(12)(p11),+mar[2]/46,XX[21]
41	6147	46,XY,t(12;20)(?q11;?q11)[12]/46,idem,t(15;19)(q21;q13)[16]/46,idem,add(9)(p24)[2]

42	7478	48,XY,del(1)(p34p36),+8,+14[20]
43	6019	44,XY,r(5;18)(p15q?q14;??),der(7;17(p10;q10),der(11)t(1;11)(p31;?p13[2]
44	7150	45,X,-Y[4]/46,X,-Y,+8,del(20)(q11q13)[17]
45	6048	46,XY,del(20)(q11q13)[6]/47,XY,+12[3]/45,X,-Y[2]/46,XY[4]
46	5804	47,XX,+8,del(12)(p11)[4]/47,idem,del(7)(q11.3)[18]/46,XX[1]
47	8027	45,XX,del(5)(q13q33),-7[2]/44,XX,del(5)(q13q33),-7,-17[13]
48	2641	46,XX,der(1)t(1;2)(p13;?),der(2)t(1;2)(p13;q21)der(2)(p23),del(5)(q15;q31)[19]/ 46,XX[1]
49	7446	45,XX,der(1)t(1;5)(p21~22;p11),der(3)t(1;3)(p21~22;q10),-5[1]
50	4253	46,XY,del(5)(q14q33),inv(13)(p11q14)[18]/46,idem,del(9)(q22)[4]/46,XY[2]
51	5486	46,XX,t(3;3)(q21;q26),-7,+mar[22]/46,XX[2]
52	5808	45,XY,der(12)t(12;17)(p13;q11),-17[23]/47,XY,+13[3]/46,XY[4]
53	5783	46,XX,add(5)(q31),add(7)(q21)[21]/47,idem,+mar[5]
54	3385	46,XY,dup(1)(p21p36)[6]/46,XY,del(3)(p11)[2]/46,X,-Y[5]/46,XY[10]
55	5626	46,XY[3]/47,XY,+8[3]/49,XY,+8,+19,+21[1]
56	5605	46,XY,t(17)(q10)[1]/44,XY,-14,t(17)(q10),-21[1]/46,XY[25]
57	3851	45,XX,-7[3]/46,XX,der(7)del(7)(p12)del(7)(q12)[9]/46,XX[9]
58	9120	45,XY,der(7)?t(7;8)(q22;?),-8[23]/46,XY[1]
59	3649	47,XX,+mar[1]/46,XX,del(11)(q21)[1]/45,XX,-7[1]
60	3860	46,XY,+1,der(1)(1;7)(p10q10),-7[25]
61	9114	46,XY,+8,add(11)(q23),-17[21]/46,XY[3]
62	8221	46,XY,-7[8]/45,XY,der(3)inv(3)(p21q2?)t(3;6)(q?;p21)[9]/46,XY[5]
63	3850	46,X,-Y,t(1;1)(q3?;q3?),+8[22]
64	3346	46,XY,t(3;3)(q21;q26),del(7)(q22)[14]/46,idem;t(1;12)(p32,p12)[7]/46,XY[3]
65	3951	47,XY,add(7)(q3?),+8[12]/46,add(7)(q3?),del(20)(q11)[11]
66	1892	46,XX[17]/46,XX,del(11p)[1]/46,XX,del(17p)[1]/46,XX,del(16q)[1]
67	3686	45,XY,del(3)(q2?6),-7,add(8)(q24)[22] (KM); 46,XY[5] (PB)
68	2190	46,XY,der(1)del(1q),der(16),der(22)[18]/46,XY[5]
69	2852	46,XY,del(20)(q11)[19]/45,idem,-Y[2]/47,XY,+?[1]
70	5927	45,XX,t(3;3)(q21;q26), -7[8]/45,idem,del(12)(p11)[2]
71	2950	46,XX,dup(1)(q23>qter)[4]/46,XX,der(7)t(1;7)(q23;p22)[3]/47,XX,+del(1)(p12)[3] /46,XX[12]
72	4037	46,X,?t(X;11)(p11;q34),add(1)(p11),del(5)(q22q33)[23]
73	3319	46,XX,del(2)(p11p23),add(5)(q22)[7]/46,XX,idem,-17[4]
74	3193	48,XX,+6,+8[10]/49,XX,+6,+8,+9[3]/46,XX[10]
75	2528	46,XX,del(5)(q13q33)[5]/47,idem,+21[7]/48,idem,+21,+g[10]
76	2887	47,XY,+8[3]/48,idem,+19[9]/49,idem,+19,+21[11]
77	3515	47,XY,del(1)(q36),+del(1)(q36)[10]/48,idem,+9[11]/46,XY[2]

78	2871	47,XY,+8[5]/49,XY,+8,+21,+22[3]/46,XY[14]
79	3511	47,XY,+1,der(1;7)(q10;p10),+9[13]/46,XY[3]
80	2952	45,X,-Y[17]/45,X,-Y,der(10)[5]/45,idem,der(5p)[3]/46,XY[6]
81	3337	49,XY,+3,+13,+19[10]/46,XY[11]
82	2288	46,XX[20]/48,XX,+13,+c,+g[5]
83	2180	46,X,i(Xq)[15]/47,idem,+7[2]/45,idem,-21[3]
84	8413	44,XX,del(5)(q13q33),-16,-17,~10dmin[15] (KM); 44,XX,del(5)(q13q33),-16,-17,~10dmin[15] (PB)
85	2262	46,XY[19]/46,XY,t(8,21)(q22,q22)[1]/46,XY,add(17q)[1]/46,XY,add(7p)[1]
86	2822	47,XY,+8[8]/48,idem,+13[8]/45,XY,-7[3]/46,XY[3]
87	2715	47,XY,del(7)(q11),+19[12]/45,X0,-Y[4]/46,XY[8]
88	1360	46,XY[18]/46,XY,del(4p)[1]/46,XY,del(9q)[1]/46,XY,del(12p)[1]
89	2464	48,XX,+der(5),add(5)(q11),del(5)(q11)x2[14]
90	2066	46,XY[17]/46,XY,del(8p)[1]/46,XY,del(9q)[1]/46,XY,del(9q),+21[1]
91	2060	46,XY[18]/46,XY,del(9q)[1]/46,XY,add(15q),del(15q)[1]
92	2277	46,XY[8]/46,XY,t(3;3)(q21;q26)[5]/46,idem,der(16)[3]/46,idem,der(20)[4]
93	3698	47,XX,+1,der(1;7)(q10;p10),+8[19]/46,XX[1]
94	1778	46,XY,del(11)(q23)[3]/46,XY[19]/46,XY,-17,+mar[1]
95	1011	46,XY,t(1;12)(p10;q10),add(1)(p11),inv(3)(p27?9p13)[14]/46,XY[7]
96	1867	46,XY,del(7)(q22)[4]/46,idem,der(4p)[3]/46,idem,del(11q)[1]/46,XY[13]
97	2178	45,XY,-7[24]/45-46,XY,-7,der(21)t(15;21)(q22;q21),+mar[cp2]
98	5178	46,XX,del(9),del(20)[18]/47,XX,+8[2]
99	2015	46,XY[15]/46,XY,del(13q)[1]/46,XY,del(11q)[1]/47,XY,+8[1]
100	1276	46,XY,del(7)(q11)[2]/46,XY,der(7)t(7;9)(q11;p22),del(9)(p22)[2]/46,XY[14]
101	5215	44,XY,-7,der(8)t(8;18)-18[15]/46,XY[1]
102	1829	45,X,-Y[4]/46,XY,t(2,21)(q23q22)[10]/46,XY,del(5)(q31q33)[2]/46,XY[4]
103	1902	46,XY,t(9;22)(q34q11)[13]/46,idem,del(11)(q21)[5]/47,idem,del(11)(q21),+C[2]
104	1586	46,XY,add(14)(q32),del(20)(q11)[19]/47,idem,+8[1]
105	4413	45,XY,del(5)(q14q31),-7,der(20)[4]/46,XY[16]
106	1701	46,XX,del(6)(q12q24)[3]/46,idem,dup(1)(q12q42)[10]/46,idem,del(15)(q?15)[9]
107	4449	46,XX,del(5)(q13q34),+21,-22[2]/46,XX[7]
108	4391	46,XY,del(5)(q13q32)[11]/46,XY,+14,random[3]/46,XY,i(14)(q10)[1]/46,XY[6]
109	5206	46,XY,del(12)[17]/47,XY,del(12),+19[2]/47,XY,del(12),+mar[1]
110	595	46,XX[3]/46,XX,add(1p)[5]/46,XX,del(3p)[4]/45,XX,-15[1]
111	1632	46,XY,del(11)(q14)[10]/46,XY,del(11)(q14),del(20)(q13,2),der(21) [10]
112	1046	46,XX,+1,der(1;7)(q10;p10),add(15)(p13)[9]
113	1326	45,XX,der(3;20)(q10;q10),del(5)(q13q33)[14]/46,XX,del(5)(q13q33)[2]/46,XX,t(3;20)(q10;q10),del(5)(q13q33)[4]

114	1429	46,XY[14]/46,XY,del(17p)[1]/45,XY,-12[1]/47,XY,+mar[1]
115	1243	45,XY,-7,-20,+mar[16]/46,XY[5]
116	5149	46,XX,-3,+der(3)t(3;5)(q23;q13)[12]
117	4654	46,XX,der(5)t(5;12)(q15;q22),der(12)t(5;12)(q15;q22)[26]
118	1068	46,XY,-7,+mar[14]/46,XY,-7,+20[2]/46,XY[5]
119	666	44,XY,-18,-22[1]/46,XY,del(1p)[5]/46,XY[6]
120	4685	46,XX,-7,der(7),t(1;7)(q10;q10)[15]
121	5243	46,XX,del(5)(q?),del(7)(q22?),del20(q11)[cp9]
122	1071	45,XY,del(5)(q22q33),-18[10]/44,XY,del(5)(q22q33),-8,-18[12]/46,XY[1]
123	5290	46,XX,dup(1)(q21q44),der(3)t(3;?)(q26;?),del(7)(q22)[18]
124	390	47,XXY[1]/47,XXY,del(5)(q22q33)[10]/47,XXY,del(5)(q22q33-12)[8]/46,XY[1]
125	941	46,XX,del(9)(q22)[2]/45,XX,-7,del(8p)[1]/46,XX[13]
126	781	45,XY,-7[1]/46,XY,-12,+2[1]
127	5424	46,XY,+8,+mar[13]/47,idem,+7[1]
128	441	47,XX,add(6p),+8[15]/47,XX,+8[1]/47,XX,add(6p),+12[1]
129	787	46,XY[8]/45,X,-Y[1]/45,XY,-7,del(3p)[1]
130	5180	46,XX[2]/45,XX,der(3),del(5),-7[12]
131	4418	47,X,-Y,+15,+21[22]
132	4476	46,XX,del(5)(q13q33),t(6;17)(q10;q10),del(13)(q13q32)[18]/46,XX[3]

Tabelle 40: Chromosomensätze der Kategorie "Komplex >3"

Nr.	ID	Chromosomensätze bei Erstdiagnose
1	9132	45,XY,del(5)(q22q33),del(7)(q22),-9,-17,+mar[6]/45,idem,i(11)(q10)[5]/46,XY[20]
2	8218	45~48,XX,del(8)(q2?2),add(9)(q13~q21),add(12)/p1?,-13,del(13)(q12q14),+3~5mar, ?inc[cp16],46,XX[10]
3	9252	43,XX,del(3)(p21),-5,-7+8,der(12)t(12;15)(q10;q10),-15,der(21)t(8;21)(p11;q10)[14]/43,idem,+8,der(21)t(8;21)(p11;q10)[10]
4	9116	47,XX,add(1)(p36),del(5)(q22q33),add(11)(p11),+mar[5]/46,XX[33]
5	8779	43-44,XX,t(X;1)(q28;p13),del(5)(q22q33),-14[7],add(16)(q24)del(17)(p11),-18[12]/46,XX[6]
6	8663	46,XX,del(5)(q14q34)[12]/50~51,XX,+1,t(3;5)(q29;q31),del(5)(q14q34),dup(10)(q11q23),lder(10)(q10)t(10;17)(q26;q24),r(10)(p15q26),+11,+1,+14,del(17)(p11p13),+i(22)(q10),i(22)(q10)[cp6]/46,XX[5]
7	7815	45,XX,add(3)(p21),der(5)t(5;7)(q12;p11),-7,der(18)[20]/46,XX[4] (PB)
8	8908	46,XX,inv(16)(p13q22)[1]/47XX,+8,inv(16)(p13q22)[15]/47,XX,del(7)(q22q374),+8,inv(16)(p13q22)[5]/46,XX[5]
9	8998	46,XX,+1,der(1;15)(q10;q10)[12]/46,XX,del(5)(q14q34)[1]/46,XX,del(5)(q14q34),der(18;21)(q10;q10)+21[4]/46,XX[5]
10	9022	46,XX,der(6)t(1;6)(q21;p21) [14]/46,XX,der(5)t(5;7)(p11;q36),der(6)t(5;6)(p11;q16),der(7)t(7;12)(q35;q21),der(12) t(6;12)(q16;q21)[5]/46,XX [6]

11	9000	47,XY,+del(20)(q11q13),del(20)(q11q13)[21]/48,XY,+3,+12[2]/46,XY[7]
12	9012	45,XY,del(1)(q21),add(2)(q37),add(4p),-7[2]/46,XY[24]
13	7979	46,XX,del(1)(p13p32),del(3)(p13),+der(3),del(5)(q14q33), t(6;12)(q13;p11),add(9)(p24),del(13)(q12q22),add(19)(q13),+add(19)(q13),-20[10]/46,XX[8]
14	8852	45,XY,del(5)(q32q35),der(5;12)t(5;12)(q10;q10)del(5)(q14q34),der(7)t(5;7)(p11;q11),+8,der(20;22)(p10;q10)[7],46,idem,+19[2] 45,XY,der(4)t(4;11)(q23;q23),der(5)t(5;21)(q14;q11),Dder(7)T(7;15)(q21;q21),+8,del(11)(q22q25),der(12;20)(q10;p10),der(15)t(4;15)(q31;q21),der(17;22)(q10;q10),der(21)t(5;21)(q34;q11)[10]46;YY[2]
15	5412	43,XY,der(5q)(q11;?),-13,-18[5]/44,XY,idem,der(5)t(5?q20)[4]/ 45,idem,der(5)(5?) (q20,?),der(20)[6]/46,XY[7]
16	8073	44,XY,der(5)t(5;17)(q11;q11),del(6)(q23),-7,add(12)(p12),-17,-18,+mar[23]/46,XY[1]
17	8718	46,XX(del(5)(q14q34)[10]/46,XX,del(4)(q24q34),der(20)t(4:20)(q26;13)[1]/47,XX+8[2]/46,XX[7]
18	8955	46,XY,t(6;11)(p21;q2?3)?c[5]/46,XY,del(5)(q1?5q3?1),t(6;11)(p21;q2?3)?c[13]/46,XY,del(5)(q2?2q3?1),t(6;11)(p21;q2?3)?c[8]
19	8763	44,XY,del(5)(q22q33),-7,-18,del(20)(q11)[23]/46,XY[1]
20	8706	47,XX,der(21),+der(21),+der(21)[18]/48,idem,der(21)[4]/46,XX[2]
21	7757	43,X,-Y,-5,der(6)t(6;12)(q15;q13),add(7)(q22),-12,der(19)t(19;?7;5)[20]/43,idem,del(3)(q)[4]
22	2760	47,XY,del(20)(q11),+del(20)(q11)[14]/48,idem,+8[6]/47,idem,-7,+8[2]
23	8984	46,XY,del(13)(q14q14)[7]/46,XY,der(2)t(2;4)(q34;p15),der(4)t(4;11)(p15;q23),der(11)t(2;11)(q34;q14),del(13)(q14q14)[2]/46,XY,del(17)(p13p12)[2]/46,XY[23]
24	8654	46,XX,del(5)(q14q33),add(21)(q22)[1]/46,idem,del(1)(q22), del(2)(p11),add(19)(p13)x2[19]/46,idem,del(1)(q22),del(2)(p11), del(7)(q22),add(19)(p13)x2[3]/46,XX[1]
25	9129	45,XX,del(5)(q22q33),add(12)(p11),der(16),add(21)(p11),-22[7]/45,idem,t(2;12)(q11;p11)[4]/43,idem,-7,add(11)(p15),del(12) (p11),-18[11]
26	8919	46,XY,-7,-18,+2mar[18]/46,XY[2]
27	6407	92,XXXX[5]/46,XX[15]
28	6440	44-46,XY,t(2;?3)(p23~25;q12*21),-5,add12(p1?),-17,-19,+1~3mar[19]/88~90,idem x2[2]/46,XY[4]
29	8693	45-46,XY,-3,-5,-6,-7,+8,del(12)(p11.2),+1-3mar,inc[cp27]
30	8803	41,XY,?add(5)(q13),der(7)t(7;12)(q22;q13),-12,-16,-17,-18,-20,-22,+mar[17]/41,XY? add(5)(q13),der(7)t(7;12)(q22q13), i(11)(q10),-12,-16,-17,-18,-20,-22,+mar[23]/46,XY[4]
31	7511	43,XY,der(1)add(1)(q32)add(1)(p36),der(3)t(3;?)(p13;?),5,der(?)t(?;12)(?;13),add(16)(p13)[20]/42,XY,der(1)add(1)(q32)(add(1) (q11)t(1;2)(?;q12),del(2)(q11),-3,-5,add(7)(q31),der(?)t(?;12)(?;13),-13,-17,der(18)t(3;18)(p11;q22)[6]
32	8541	46,XY,del(5)/q14q34)/46,XY,del(5)(q12q34),der(7)t(1;/)(p31;q11)del(12)(p11p13)[12]/46,XY,del(5)(q12q34),der(7)t(1;/)(p31;q11)(11=(q10)del(12)(p11p13)[3]/46,XY,+1,inv(3)(p25q13),-5,der(7)t(7;18)q22;q12),der(18)t(5;18)(p12;q12)[3]
33	8612	44,XY,del(5)(q21q34),der(7;18)(18qter->18q12::7p22->7p11::18q 12->18p11::7p11->7qter),dic(7;18)(q11;p11)[17]/ 88,idemx2[1]/46,XY[3]
34	8772	46,XX,add(1)(p?36),del(p?21).inv(9)(p11q13)c,del(12)(q13),inc[9]/46,XX,del(3)(p13),de r(5)(?::5q33::?5p13->?5q11::?::5q31->5q31->5q31::?),inv(9)(p11q13)c,inc[3]/46,XX, inv(9)(p11q13)c[1]

35	8696	53-57,XX,+1,+2,add(2)(q37),del(5)(q14q33),+6,+8,+10,+11,+13,-17,+19,+21,+22[24] (PB)
36	8613	42-45,XX,t(2;3)(q10;q10),add(3)(p21),-5,-7,-9,-12,-13,-15,-16,-17,-17,+4-8mar,inc [cp20]/46,XX[6]
37	8685	45,XY,der(1)(1;12)(p31;q24),der(4)del(4)(p11;p16)(t(4;7)(q13;q31),-7,der(7)t(4;7) (q26;q31),der(12),del(12)(p13;p16), t(1;12)(p31;q15)[8]/46,XY[12]
38	7953	46,XX,+8,add(8)(p11),add(8)(p11),-16[8]/46,XX[16]
39	8669	46,XY,del(5)(q11)[7]/43,XY,del(5)(q11),-7,-15,-17,add(19)(q13)[6]/43,idem,del(6)(q23) [6]/46,XY,del(1) (q32),add(3)(p21),del(5)(q11),-7,-15[4]
40	8414	43-46,XX,t(3;11),del(5q),-7,add(14)(q11),der(18),-19,-21,+2mar[20]/46,XX[4]
41	8424	45,XY,t(2;19)(p23;q13),-5,-7,del(7)(q21q36),del(12)(p13),der(16)t (16;17)(q21;q21), -17,add(19)(q11),+2mar[7]/46,XY[3]
42	2615	45,XY,add(12)(p11),-20[11]/46,XY,-20,-22,+mar[5]/46,XY [6]
43	6094	46,XY,dup(1)(q21q32),del(11)(q23q25)[2]/46,XY, trp(1)(q21q32), del(11)(q23q25)[6]/ 47,XY,dup(1)(q21q32),+8, del(11)(q23q25)[10]/ 46,XY,trp(1)(q21q32),del(6)(q14q27), del(11)(q23q25)[2]
44	8937	47,XY,add(3)(p22),+4,del(5),t(5;?;17)(q11?;?;q11),+8,del(12)(q23q24.3),-17[12]
45	3560	49,XY,+1,del(5q),+11,+22[22]/50,idem,+9[15]
46	8104	44-48,XY,der(2)del(2)(p11)t(2;13)(q37;q?12),del(5)(q14q33),-13,-15,add(17)(p11),-19, +2-5mar[23]/46,XY[1]
47	7767	46,XY,+1,t(1,7)(q10;p10)[22]/45,XY,+1,-7,t(1;14)(q10;q10)[2]
48	6549	49,XX,+8,+12,+13,i(17)(q10)[4]/46,XX[12]
49	8466	42-43,XX,del(1)(q12),der(4), 5,add(6)(p23),der(7)t(5;7)(q14;q32),del(7q)(q36),add(13) (q21),-16,-21,+mar[19]/46,XX[9]
50	7840	46,XX,der(3)(?t(4;3;5),del(4)(q21),del(5)(q22q33),-17,+mar[21]/46,XX[3] (PB)
51	8032	47,XY,add(3)(q12),+8,del(11)(q14),der(20),der(21)[5]/46,XY[0] (KM); 47,XY,add(3)(q12),+8,del(11)(q14),der(20),der(21)[18]/46,XY[3] (PB)
52	7500	43,XX,add(5)(q11),-11,-13,add(14)(p11),add(17)(p11),add(19)(q13),i(21)(q10),+21, add(22)(q13)[4]/42,idem,-16,add(18) (q23)[20] (PB)
53	5709	46,XY,der(14)t(14;20)(q11;q13),der(20)t(14;20)(q11;q11)[11]/47, XY,der(14)t(14;20) (q11;q13),der(20)t(14;20)(q11;q11),+der (20)t(14;20)(q11;q11)[7]/46,XY,der14t(14;20) (q11;q13),ider(20) (q10)t(14;20)(q11;q11)[2]
54	7983	45,XY,dic(5;12)(q11;q13),-5,+8,-12,-16,-17,+mar[26]
55	7178	46,XX,+1,del(5q)(q14q34),der(8)t(8;12)(q22;q22),der(12)t(8;12)(q24;p12)t(8;12)(q22; q22),der(13;17)(q10;q10)[9]/46,XX[3]
56	7981	46,XY,t(2;8)(q34;q13)del(5)(q13q34)t(12;17)(q21;q25),-18,+der(21)del(21)(q22q22) hsr(21)(q22)[16]/45,XY,t(2;8)(q34;q13) del(5)(q13q34)der(6;17)t(6;17)(q23;p11)del (17)(q11q24)t(12;17)(q21;q25)der(18;20)(p10;q10)+der(21)del(21)(q22q22)hsr(21) (q22)[8]/46,XY[2]
57	3721	49,XX,add(3)(q27),+21,+2mar[2]/46,XX[21]
58	7741	44,XY,del(4)(q31),-5,del(7)(q22),add(9)(p21),add(17)(q11),add(20)(p12),-21,-22,+r[5], +mar[6][22]/46,XY[4]
59	7850	46,XY,der(5)t(5;13)(q13;q21),der(7)ins(7;13)(p14;q14q21)del(7)(q11q35),del(13)(q14 q34)[2]/47,idem,+del(13)(q14q34)[7]46, XY,der(5)t(5;13)(q13;q21),-7,+del(13) (q14q34),der(13)t(7;13)(p14;q14)[2]/46,XY[9]

60	7531	44,XX,del(5)(q14q33),der(7)t(7;12)(q10;q10),-9,-12[3]/ 44,idem,t(1;3)(q32;q12)[22]
61	7502	46,XY,del(3)(q12q29),der(5;17)(p10;q10)del(17)(q11q12),der(21) t(3;21)(q25;p11),+i(22)(q10)[3]/46,idem,i(11) (q10)[2]/46,XY[18]
62	7239	46,XY,-5,-7,del(12)(p11),+2mar[11]/46,idem,del(17)(p11)[3]/ 46,XY[12]
63	7149	46,XY,del(5)(q22q23),-7,del(12)(p11),+mar[21]/46,XY[5]
64	7513	45,Y,der(X)t(X,10)(q28,q25),t(3,5)(q21;p21),der(5;17)(p10;q10),+?,+r(?) (p11q11),der(7;7)(7pter->7q11::4q12->4q13::7p11->7q11::4q32->4qter),der(10)t(X;10)(q26;q21),der(11)(11pter->11q23::10q21->10q25::?5q34->?5q34::11q24->11qter)[5]/46,XY[7]
65	7361	47,XY,del(5)(q13q34),r(6)(p25q27),+8,del(13)(q14q34),der(16),t(13;16)(q14;q11)[5]/46,XY[6]
66	7162	46,XX,del(5)(q14q33)[7]/45,idem,der(13)(q11;q12),der(16)t(13;16)(q14;q11),-20[18]/46,XX[3]
67	8071	45-47,XX,-9,add(11)(p16),del(20)(q11q13),add(21)(p11),+2mar[9]/46,XX[6]
68	7421	46-49,XY,del(5)(q?15q?31),?add(21)(q22),+1-3mar,?inc[cp15]
69	7160	46,XY,del(5)(q14q33),-7,add(12)(p11),+21[3]/46,XY[22]
70	7881	44,XY, t(2;8;15)(p24;p12;q21),-5,del(7)(q21q35),t(5;10)(p12;p11),dic(12;20)(p11;q12),del(13)(q14q33),+22[16]/46,XY[4]
71	7293	46,XX,r(4)(p16q35)[9]/47,XX,der(4)(4pter->4q34::8q11->8q24::hsr::4q34->4qter)x2,del(5)(q31q35),r(17)(p13q23),r(17) (p11q11)[4]/47,XX,+r(4)(p16q35),der(4)(4pter->4q34::8q11->8q24::hsr::4q34->4qter)x2,del(5)(q31q35),r(17)(p13q23)[2]/46,XX,r(4)(p16q35),del(5)(q31q35),r(17)(p13q23),20dmin[1]
72	7726	47,XX,del(5)(q15q33),+8[10]/42-43,XX,add(1)(q21),del(1)(q21),-4,-5-7-10,-18,-20,add(21)(q22),+2mar,inc[cp10]/46,XX[5]
73	7879	47,XY,-3,der(5)t(3;5)(q25;q23),der(7)t(5;7)(q?35;p13),der(7;13) (p10;p10),+8,der(12)t(12;13)(p11;q13),del(13)(q13q34),+der(18)t(18;21)(p11;q22),der(18)t(18;21)(p11;q22),+22[7]/48,idem,+del(13)(q13q34)[4]/46,XY[4]
74	6608	90,XXXX,der(5)t(5;17)(q11;q23)x2,-12,-12,der(17)(5qter->5q35: :17p13->17q23::12?->12?)x2,dup(17)(q21q25)x2[4]/46,XX[17]
75	7102	48-51,XY,+?Y,+12,+?del(20)(q11),+l(21)(q10),+i(21)(q10)[28]
76	9102	45,XY,-5,der(16)hsr(16)(q22)add(16)(q22),-17,+i(22)(q10)[15]/45,idem,i(2)(p10)[5]
77	6617	47,XX,+8,del(12)(p12)[11]/48,idem,+add(9)(q11)[5]/50,idem,+9,+13,+22[8]
78	7696	46,XX,del(1)(p22p23),der(2)t(2;3)(p?25;q?24)t(2;2)(q11;?),der(3)t(2;3)(q21;q21),del(5)(q22q33),-7,del(12)(?q15q22),+mar[28] (KM); 46,XX,del(1)(p22p23),der(2)t(2;3)(p?25;q?24)t(2;2)(q11;?),der(3)t(2;3)(q21;q21),del(5)(q22q33),-7,del(12)(?q15q22),+mar[2] (PB)
79	8442	46,XY,del(3)(p13p26),del(5)(q23q34)[4]/45,XY,der(1)t(1;3)(p31;q25),der(1)t(1;8)(q25;q24),der(3)(3pter->3q13::1q25->1q32: :8q23->8q24::1qter),del(4)(q26q35),del(5)(q23q34),-7,der(8)(8pter->8q23::3q13->3q25::1p31->1pter),r(16)(p11q11),del(17)(q11q25),der(17)t(17;17)(p12;q12),der(21)(21pter->21q11)::hsr::21q11->21qter)[3]/45,XY,der(1)t(1;3)(p31;q25),der(1) t(1;8)(q25;q24),der(3)(3pter->3q13::1q25->1q32::8q23->8q24::1q25->1qter),del(4)(q26q35),del(5)(q23q34),-7,der(8)(8pter->8q23::3q13->3q25: :1p31->1pter),r(16)(p11q11),del(17)(q11q25),der(17)t(17;17)(p12;q12),der(21)(21pter->21q11::hsr: :21q11->21q22::21q11->21qter)[5]/46,XY[2]
80	8177	44~46,XX,-2,-2,del(5)(q13?33),-8,del(13)(q12q14),?-18,+2~3mar,?inc[cp9]

81	6491	46,X,t(X;1)(p11;p21),der(5)t(5;22)(q12;11),r(7)(p15q11),del(12) (p12p13)[4]/47,idem,der(X)t(X;13)(q27;q21), +i(8)(q10)x2,del(13) (q13q34),dic(18;21)(q12;p11),del(22) (q11q13)[7]/46,XX[14]
82	8312	47,XX,del(3)(p14p26),r(5)(p11;q11),del(5)(q13q34),der(6)t(6;22)(p21;q13),der(12)(12pter->12q24::6p21->6p25::5q13->5qter),+der(22)t(5;22)(p11;q13),der(22)t(5;22) (p11;q13).ishdel(17)(p13p13)(TP53-)[9]/ 47,idem,der(14)(20qter->20q12: :20q12->20q11::14p11->14qter),del(20)(q12q13)[6]/46,XX[1]
83	7339	46,XX,del(5)(q14q34)[1]/45,XX,del(5)(q14q34),der(7;16)(p10;p10),der(11)t(11;16)(q14;q21),der(12)t(12;13)(q21;q13),der(13)t(11;13)(q23q13)[12]/46,XX,del(5)(q14q34),der (7;16)(p10;p10),der(11)t(11;16)(q14;q21),der(12)t(12;13)(q21;q13),der(13)t(11;13) (q23;q13),+der(16)r(16;11)(p11q11;q?q)[2]/46,XX[1]
84	6128	43,XY,add(2)(q?35),-3,del(3)(q11q33),del(7)(q22),der(9)t(9;11),-10,-11,-18,-21,+1-2mar[21]/47,XY,+12,add(14)(q32)[3]/47,idem,del(11)(q32)[4]/46,XY[3]
85	7266	41-44,X,-Y,del(3)(p21),del(5)(q14q22),add(8)(p11),-9,-16,-17,-19,-21,-21,+2-5mar [7]/46,XY[24]
86	9124	43,XY,-2,der(4)t(4;13)(q?27;q?11),del(5)(q11q33),-7,-13,add(17)(q23),-19,+r[25]/ 46,XY[2]
87	7878	46,XY,+1,der(1;15)(p10q10),+5,der(5;5)(5pter->5q11::17?p11->17?p12::17?p12->17? p11::5q11->5pter),der(7)(7pter->7q22: :5q?14->5q?23::7q34->7qter);der(17) t(5;17)(p11;p11)[8]/45,XY,+1,der(1;15)(p10;q10),-5,der(7)(7pter->7q22::5q?14->5q?23::7q34->7qter),der(17)t(5;17)(p11;p11)[7]/46,XY[7]
88	6470	46, XY,del(1)(p22),der(5)t(1;5)(p22;q14),del(7)(q22),add(15)(p11) [5]/45,XY,-6,der(9) ?t(6;9)(p11;23)inv(6)(q13p23) [3]/46,XY[25]
89	7680	45,XX,inv(3)(q21,q26),-7,inv(7)(p12-3q11.2)[7]/45,idem,del(X) (q13q22)[6]
90	7970	44,XY,der(1;3)(3pter->3p25::3p14->3q26::1p36->1p36::3q26->3q29::1p36->1p36::3q26->3q36::1p36->1qter),-5,del(7)(q21q36),der(17)t(5;17)(p14;p13)[7]/43,XY,der(1;3) (3pter->3pter->3p25::3p14->3q26::1p36->1p36::3q26->3q29::1p36->1p36::3q26->3 q26::1p36->1qter),-5,der(7)t(7;20)(q11;q13),der(17)t(5;17)(p14;p13),-20[2]/43,XY,der (1;3)(3pter->3p25::3p14->3q26::1p36->1p36::3q26->3q29::1p36->1p36::3q26->3q26: :1p36->1qter),-5,der(7;20)(20qter->20q13::7p22->7q10::20p10->20pter),del(12)(p11 p12),der(17)t(5;17)(p14;p13),der(19)(3?pter->3?p23::12p?11->12p?12::19?p13-> 19qter)[2]/46,XY[11]
91	3852	43-44,Y,add(X)(q22),-5,-7,+8,der(12;15)(q10;q10),-15,-18,+mar[19]/46,XY[4]
92	6587	51,XX,der(1)t(1;5)(p31;q34),t(1;17)(p21;q23),der(5)del(5)(q14q34)t(1;5)(p31;q34),r(9) (p24q11),+r(9)(p24q11)x2,+r(9)(p11q11)x2,+r(22)(p11q11)[13]/46,XX[7]
93	7463	44,XY,der(1),del(1)(p33),inv(1)(p33q24),-5,-13,dic(14;20)(p11;q13),-18,+mar1,+mar2 [8]/46,XY[2]
94	7096	59-63,XY,+X,+1,-4,-7,+13,+14,-16,-17,-18,+21[7]/46,XY[15]
95	6506	45,XY,add(5)(q11),add(6)(p11),-7,t(18;22)(q11;q11)[19]/45,idem,add(3)(p11)[4]/45, idem,del(12)(q24)[3]/46,XY[4]
96	7407	44,XX,del(3)(p11q?),-5,-12[7]/43,idem,-18[8]/46,XX [2]
97	6269	46,XX,del(5)(q14q33),del(9)(q22)[15]/46,idem,del(17)(p11)[5]/46,XX,del(5)(q14q33), del(20)(q11)[4]
98	6299	45,XX add(5)(q22),del(6)(q21),-7,del(12)(q11),del(20)(q11),+r[9]/45,idem,del(6)(q21), del(6)(q21)[4]/46,idem,-r,mar,+mar[9]/ 47,idem,add(11)(p15),+der(11),-r[7]
99	8117	46,XX,der(2)t(2;15)(p13;q13)t(2;8)(q35;q24),del(5)(q14q34),+r(8)(p11q12),der(8;15)(q 10;p10),del(12)(p13p13),der(16)t(15;16)(q11;q24)t(2;15)(p13q13)[2]/46,idem,r(3)(p12

		q13),r(7)(p13q21),der(17)t(3;17)(?p25;p11)[5]/45,idem,r(3)(p12q13),-7,der(17)t(3;17)(?p25;p11)[4]/46,XX[1]
100	6514	46-52,XX,r(3)(p26q29),del(5)(q13q?31),+8,del(9)(q?22),+21,+22,+r,+1~5mar,inc[27]
101	6512	48,X,-X,+idic(X)(q13)x2,+i(X)(q10),+8 [2]/46,XX[26]
102	6093	45,XY,dic(1;11)(p22;q13),del(5)(q22;q33),der(7)t(1;7)(p32;q32)[28]
103	8293	47,XY,+1,der(1;7)(q10;q10),+8,del(20)(q11q13)[12]/46,XY[3]
104	5818	53,Y,der(X)t(X;12)(q21;q23),der(?;5;12;?),add(1)(q10),add(1)(p10),+6,add(7)(q33),+8,+8,+13,+14,+19,+22[20]/46,XY[3]
105	5940	45,XY,-1,del(5)(q11),add(9)(p11),-9,del(11)(q21),del(12)(p11),-15,-17,+mar1,+mar2[13]/45,XY,del(1)(q32),del(5)(q11),add(9)(p11),add(11)(p11),-12,-13,add(14)(p11),-15,-17,+mar1,+mar3[11]/46,XY[3]
106	6419	48,XX,+1,del(5)(q22q34),+11[9]/50,idem,+9,der(14;15)(q10;q10),+14,add(17)(p11),add(21)(p11),+22[4]/51,idem,+6,+9,der(14;15)(q10;q10),+14,add(17)(p11),add(21)(p11),+22[11]/52,idem,+6,+9,der(14;15)(q10;q10),+der(14;15),+14,+14,+15,add(17)(p11),add(21)(p11),+22[6]
107	7292	42-46,XX,-7,-10,-11,-12,add(14)(p11),add(19)(q13),+1-3mar,+r[10] /46,XX[14]
108	6271	46,XY,+1,del(5)(q22q33),del(7)(q13),-16[27]/46,XY[1]
109	6311	43,XY,der(1)t(1;7)(p13;q11),-3,der(5)t(1;5)(p22;q15),del(7)(q11),-7,der(10)t(3;10)(q21;q26),der(11)t(11;?12)(q13;?q13),-12,-21,+mar[22]/46,XY,der(1),der(5)t(1;5)(p22;q15),-7,+mar[5]/46,XY[4]
110	5641	46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10),del(20)(q11)[6]/45,idem,-22[5]/47,idem,+8[1]/46,XY[10]
111	3501	46,XX,-17,dup(17)(q12q24),+21,idic(21)(p11)[10]/46,idem,del(7)(q21q35),add(12)(q21)[5]
112	6021	46,XX,add(1)(p13),der(1;8)(p10;p10),der(5)t(5;8)(q13;q22),-20,20~25dmin[20]/46,XX[1]
113	6338	46,XY,add(2)(q?35),del(3)(p21), der(7)?del(7)(q11)der(3;7)(p21;p12),del(16)(p?11)[25]
114	7697	55-61,XY,-4,-5,-7,+8,-12,+13,add(12)(p11),-15,-17,-18,-22,-22,+mar[17]/59-61,XY,del(3)(q11),-4,-5,-7,add?(9)(q34),-10,-11,-12,+13,-15,-17,-18,-19,-19,+2mar[11]/46,XY[1]
115	6022	46,XX,del(5)(q13q33)[1]/44-45,XX,del(4)(q25),del(5)(q13q33),del(3)(q?15),del(7)(q22),add(9)(q34),-17[23]/46,XX[1]
116	6580	42,XX,der(4)t(4;15)(q31;q25),-5,-7,der(7;8)(16?ter->16?::5?->5?::15?->15?::8p21->8q11::18q11->18q12::7p22->7qter),+8,+der(8)r(8;19)(p21q11;q11?q13),dic(8;19)(p11;p11),der(15;16)(8pter->8p11::18q11->18q12::16?p12->16?q13::hsr::18?::15p11->15qter);der(17;18)(q10;p10)[8]/46,XX[13]
117	6145	46,XY,der(X)t(X;4)(p22;?),+dic(1;11)(11pter->11q11::1p11->1qter),-11[3]/46,sl,del(20)(q12)[5]/46,XY[3]
118	5944	46,XX,del(5)(q14q33)[2]/45,idem,-2,der(7)t(7;?)(q22;2),i(11)(q10),add(16)(q22),-18,+mar[11]/46,XX,idem,der(2) t(2;11)(p13;q13),-3,der(7)t(7;?)(q22;?),i(11)(q10),+11,+mar[9]
119	5964	45,XY,dic(2;5)(p11;q12),+der(2;20)(p10;p10),-4,der(20)t(4;20)(p11;q11),del(4)(q21q28)[4]/46,XY[12]
120	5937	42-45,XY,add(1)(p32),der(5)t(1;5)(p32;q31),der(9)t(5;9;7;?),-10,der(17)t(7;17;17;?),-18,der(22)t(?17;22)(q21;p11),-22,+2-4mar[21]/46,XY[2]

121	6077	43-47,X,-Y,der(2)t(2;3)(q35;q26),der(3)t(3;?)(q11;?)[12],der(4)t(4;7;20)(q33;?;q11),del(5)(q11q33),del(7)(q22), der(9)t(9;?;9)(p22;?;?),der(10)t(5;10)(?q28),del(12)(q11),add(13)(p11),-15[4],17[17],-18[13],+19,-20[14],+1-5mar[32]
122	6047	44,XY,del(5)(q13q33),del(7)(q22),add(11)(q13.3),add(12)(p1?3),-13,der(16,22)(q10,q10),inc[cp32]
123	5781	47,XY,del(13)(q14q14),+19[11]/48,idem,+del(13)(q14q14)[8]/49,idem,+del(13)(q14q14),+21[1]/46,XY[4]
124	2602	46,XY,add(1)(p36),del(6)(q11)[1]/46,idem,del(10)(q24),der(11),del(11)(q14)add(11)(p14)[14]/46,XY[7]
125	5826	46,XX,del(5)(q14q34)[8]/46,XX,del(5)(q14q34),dic(8;20)(p11;q12),+dic(8;20)(p11;q12)[2]/47,XX,del(5)(q14q34),dic(8;20)(p11;q12), +dic(8;20)(p11;q12),+dic(8;20)(p11;q12)[2]/46,XX[10]
126	1842	44-49,XX,73-80,XX,-5,del(5q),add(7p),del(8p),+8,t(10;12)(p;q),-20,del(q20),+21,mar+mar[21]
127	7089	48,XX,-3,der(5)t(5;7)(q12;?),r(7)(p11q11),t(9;14) (q22;q24),idic(13 q14),+idic(13)q14x2,der(22)t(3;22)(q21;q13),+der(22) t(3;22)(q21;p13)[5]/49,XX,-3,der(5)t(5;7)(q12,?),r(7)(p11q11), t(9;14) (q22;q24),idic(13q14),+idic(13)q14x3,der(22)t(3;22) (q21;q13)[4]/46,XX[5]
128	9108	47,XX,+8,inv(9)(q21p13)c[15]/48,XX,+8,+9,inv(9)(q21p13)c[3]/46,XX,inv(9)(q21q13)c[2]
129	7253	45,XY,der(3)t(3;17)(p24;?),der(4)t(4;21)(q13;q22),-5,r(7)(p15q21)ins(7;5)(?;??),der(9)t(9;19)(p21;q13), t(19;21)(q13;q22)[1]/44,XY,der(4)t(4;21)(q13;q22),-5,-7,der(9)t(9;19)(p21;q13),t(19;21)(q13;q22)[16]/46,XY[4]
130	3848	46-48,XY,der(5)t(5;6)(q13;?),der(6)t(6;?),+der(6),ins(6;18)(q?;?),del(7)(q1?),der(9)t(9;14)(?;?),der(9)t(6;9)(?;?),+der(9), der(17)t(7;17)(?;p13),-20,+21,+mar[10]/46,XY[1]
131	9111	53,XY,+4,t(6;11;14)(q27,q23,q24),+9,+13,+16,+21,+22[15]
132	1966	46,XY[18]/45,X0,-Y[2]/46,XY,t(9,11)[1]/46,XY,der(17)[1]/46,XY,del(20q)[1]
133	5661	50,XX,+1,del(5)(q14q34),+6,+9,+11[13]/50,XX,+1,del(5)(q14q34),+6,+9,+11,idic(22)(p11)[4]/46,XX[3]
134	6566	45,XX,der(2)del(2)(p11p16)ins(2;21)(p11;q22q22)amp(21)(q22q22),del(5)(q23q34),del(7)(q21q35),der(8)(8pter->8q24::8q24->8q11) ,der(16)ins(16;8)(q11;q23q24),-18,der(20)t(2;20)(p11;p11)del(2)(p16p25),amp(21)(q22q22)[5]/46,XX,idem+del(20)(q11q13),+del(20)(q11q13),amp(21)(q22q22)[4]/46,XX,idem,+r(20),amp(21(q22q22)[3]/46,XX[4]
135	5782	64-65,XY,-XorY,-3,del(5)(q14q33),+del(5)(q14q33),-9,del(12)(p11),-13,-17,add(19p),+1-3mar[9]/46,XY[6]
136	5496	43,XX,der(3;19)t(3,19)(q10;q10),-5,der(7;17)(q10;q10),add(11)(p15)[22]
137	4244	45,XY,del(3)(q1?),+4,der(5;17)(p11;q11),-7,+8,-18,-22[13]/46,XY[20]
138	5654	46,XX,del(5)(q13q33),-11,add(14)(p11),add(19)(p13),del(20)(q13.1),+mar[25]
139	8140	46,XY,del(3)(p11p25),r(5)(p15q11)[1]/46,XY,del(3)(p11p25),r(5)(p15q11),der(6)r(6;16)(q11;p13),der(16)t(6;16)(q11;p13)[17]/ 46,XY[5]
140	8045	47-48,X,-X,der(7;17)(p10;q10), del(11(q23),-18,der(20)t(5;20)(q13;q13),+4-6mar[23]
141	5623	46,XX,del(5)(q14q33)[4]/44-46,XX,del(5)(q14q33),+8,?hsr(11)(q23),-16,-18,-22[cp16]
142	2361	46,XY,add(5p)[5]/46,idem,der(8,12),t(8,12)(q11,q11),del(12)(p11)[2]/46,idem,add(1p)[2]/46,XY[13]
143	5650	46,XY,der(2;3)(q11;q11),der(5)t(3;5)(q22;?),der(6)t(2;6)(?,q23),i(22)(q11),+i(22)(q11)[8]/46,XY[16]

144	3217	44,XY,del(5)(q11q33),-9,-11,add(12)(q24),-17,+mar[24]/46,XY[1]
145	3745	47,XY,-3,der(5)t(3;5)(q13;q12),+der(5)t(3;5)(q13;q12),+8,del(12)(p12p13),der(13)ins(13;5)(q14;q34q35)[9]46,XY[13]
146	2275	43,XY,der(5)t(5;13;22;?),-7,add(15)(p11),-13,-20,-22[24]
147	3847	46,XX,dic(3;4)(p1?;p1?),der(5)t(5;17)(q1?;q1?),der(9),der(12)t(12)t(1;12)(?;p?),der(17)t(4;17)(q?;q1?),+22[10]/46,XX[3]
148	4021	46,XY,del(5q)[1]/45,idem,-7,der(16),i(21)(q10),-21,+marC[9]/46,XY[1]
149	5395	46,XX,del(5)(q13q34)[2]/58,XX,+1,+2,+5,del(5)(q13q34)x2,+6,+8,+9,+10,+13,+14,+16,+19[4]/46,XX[2]
150	4059	45,XY,del(5)(q21q34),-7,t(6;21)(p25;q11)[2]/45,XY,del(5)(q21q34),der(2;6)dic(2;6)(p11;p12)ins(2;6)(q13;??)t(6;11)(q27q13),del(11)(q13)[10]/46,XY[6]
151	4250	44-45-,XY,del(1)(q32),del(3)(q25),der(?)t(?)5(?)q23,der(9)t(9;11)(q34;q13),-11,add(19)(q13),del(21)(q22)[11]/46,XY[12]
152	3888	46,XY,der(2)t(2;5)(p23;?),der(3;7)(p10;p10),der(5)t(5q;?),+8,-19,+mar[17]5-21dmin[7]/46,XY[7]
153	5926	45,XY,-5,del(9)(p11),del(12;15)(q11;q11),-15,+mar[3]/45,idem,-3,-15,+mar[10]/46,XY[1]
154	5336	45-48,XY,der(5)ins(5;7)(p14;p11q11t(5;7)(q13;?),dwl(8)(q13),+rt(8)(p22q13),t(11;16)(p13;q11),der(12)t(12;14)(p12;q11)t(8;14)(?;q32)t(8;16)(?;?),der(14)t(8;14)(q13;q11),idic(14)(q12)ins(14;8)(q12;??),r(18)(p11q21),der(21)t(18;231)(?;q22)[cp10]/46,XY[6]
155	4051	46,XY,del(5)(q14q34),del(7)(q21q35),+8,del(11)(q13),der(14;20)(q10;p10)t(11;14)(q14;q23),+der(14;20)(q10;p10)t(11;14)(q14;q23),-18[1]
156	5391	46,XX,del(3)(q23),del(13;15)(q10;q10),add(14)(q24),-21,+2mar[23]
157	3740	45-48,XY,der(5;7)(p10;p10),+der(5)0-3x,-20,+mar[12]/46,XY[12]
158	3767	46,XY,del(12)(p11)[4]/47,XY,del(12)(p11),+19[3]/48,idem,+13[4]/49,idem,+X,+8[12]/46,XY[1]
159	9123	41-42,XY,t(1;3)(p21;p25),add(3)(q2?),-4,-7,del(11)(q23),-16,-17,-18,-20,+1-2mar[11]/46,XY[1]
160	5389	46-49,XX,del(5q),-7,del(7q),+8[37]
161	3730	49,XX,del(5)(q13q33),+11,+?19,+?22[6]
162	3861	46,XY,del(12)(p11),add(19)(p13)[14]/46,XY,add(1)(q31),der(12)del(12)(p11),add(12)(q24)[8]
163	8266	45,X,del(Y)(q11),-3,der(5)t(3;5)(q12;q14),del(7)(q21),+8,-12,der(22)t(12;22)(q13;q13)[cp10]
164	3559	46-47,XY,add(4)(q23),del(5)(q22q33)[4]/del(7)(q22),+8,+8,del(9)(p11),-20[21]
165	3742	45-46,XY,add(2)(p21),del(2)(q24),del(6)(q24),i(7)(q10),+8,+11,-13,-15,-16,-17[cp][22]
166	5329	44,XX,del(5)(q14q34),der(7)t(7;13)(q32;q?),der(12;15)(q10;q10)del(15)(q24),del(13)(q14q31),der(17)t(15;17)(q24;p11),-18[7]/46,XX[3]
167	3828	46,XX,del(5)(q13q34),dic(22;?)(p13;?)x2[19]/45,idem,-20[3]/46,idem,-20,+22[2]
168	3743	45,XY,del(5)(q13),add(7)(q34),add(13)(p11),-19,add(20)(q11)[23]
169	3355	51,XX,+1,del(5)(q22q33),+11,+14,+15,-21,+mar[23]
170	3926	46,XY,del(5)(q14q33),del(7)(q22),del(19)(q22),del(12)(p11),der(13),inv(16)(p13q22),+19,-22[22]/45-46,idem,add(2)(p21)[3]

171	9127	45,XX,der(12)t(5;?;12),-15,der(17)t(12;17)(p11;q11),+der(19)t(19,12)(q13;?);+add(21)(q22),+add21(q22)[11]/46,idem,+8[5]/47,idem+8,+der(12)t(12;5)[6]/46,XX[2]
172	3496	44,der(X)t(X;19)(q12;q12),der(5)t(X;5)(q?25;p11)ins(5;X)(q23;??),del(5)(q14q34);der(7)t(7;16)(p11q11)t(7;15)(q21;q22),der(11)t(5;11)(p11;p15),-13,-15,der(16)t(7;16)(p11;q11),der(19)del(19)(p12)del(19)(q11)[13]/46,XX[7]
173	2483	46,XY[12]/39-45,XY[10]
174	3538	44-45,XY,-3,add(5)(q33),del(5)(q22q33),del(7)(q13),der(7;12)(q10),add(11)(p11),12,-16,der(21),+1-2mar[20] (PB)
175	3456	45,XY,t(3;15)(p25;q22),-5,-7,add(17)(p11),+mar[5]/46,XY[18]
176	3368	45,XX,del(2)(p13),add(4)(p14),add(5)/(q12),-7[8]/55-59,XX,del(2)(p13),+2,add(4)(p14),+4,+6,+8,add(16)(q22),+16,+16,+19,+20,+21,+2-4mar[14]
177	8242	45,XY,-7,del(12)(p11),del(20)(q11)[12]/47,XY,+8[2]/46,XY[7]
178	3525	45,XX,del(1)(p36),-5,-7,+mar[7]/46,XX[14]
179	2755	46,XX,del(5)(q22q33),-7,-22[3]/45,idem,der(1),+mar[15]/46,XX[4]
180	3843	44-46,XY,del(6)(q21),del(7)(q22q32),-9,add(10)(p?),-13,+14,-16,-21,+2mar,inc[24]/46,XY[1]
181	2913	46,XX,del(5)(q21q34)[4]/46,idem,+9,del(9;17)(p10;q10),add(11)(q23)[19]/46,XX[2]
182	3235	48-49,XX,+2-3mar[9]/47-48,X,+2-3mar[11]/47-49,XX,~11-16dmin[4]
183	3394	44-48,XY,del(1)(p32),der(3q),del(5)(q14q33),del(7)(q22),-7,+8,add(9)(q34),-13,-20,+1-4mar[16]/46,XY[6]
184	3303	45-51,XY,+4,+5,+6,del(7)(q22),+del(7)(q22),+8,add(12)(p11),-15,add(17)(p11),+1-3mar[23]/46,XY[3]
185	3214	43,X,-X,?der(5,7)(p10;p10),-17,add(18)(q22),-21,+2mar[22]/46,XX[1]
186	3225	48,XX,i(1)(p10),add(1)(q10),+der(1)t(?;1)(q10),add(1)(q4?),add(3)(q11),del(5)(q13q33),add(12)(p11),1-2mar[22]
187	5975	46 XX,[18]/46,XX,del(7q)[1]/49,XX,+8,+9,+10[1]/46,XX,der(8)[1]
188	1222	45,X,-Y[2]/idem,t(1;9)(q21;q22),-7,+der(9),+t(1;9)(q21;q22)[6]/46,XY[12]
189	2834	46,XY[8]/43,X,-Y,der(4),del(5)(q22q33),der(7;12)(q22;q13),-12,-16,-20,add(22)(p11),+mar[10]/44,idem,+mar[4]
190	3652	44-46,XY,-4,del(5)(q13q3?5),add(7)(q11),-13,5add(19)(p1?),+mar,?inc[cp16]/46,XY[11]
191	3293	45,XY,-7,inv(9)(p13q22),del(20)(q12q13)[9]46,idem,+21[4]46,XY, inv(9)(q13q21)c[11]
192	3251	44,XY,-2,-5,-6,-16,-18,-20,+4mar[3]/46,XY[1]
193	3098	45,XY,der(5)t(5;17)(q13;q21),add(6)(p23),-17[5]/44,idem,-7[13]/46,XY[5]
194	3336	46,XY,del(6)(q15),add(17)(q25),add(18)(p11)[12]/46 idem,del(14)(q31)[7]/46,XY[3]
195	3175	44,XY,t(3;12)(p13;p12),-7,+8,-13,-15[4]/46,XY[19]
196	3827	46,XX,del(5)(q13q34),dic(22;?)(p13;?)x2[19]/45,idem,-20[3]/46,idem,-20,+22[2]
197	3024	46,XY[24]/45,X0,-Y[3]/47,XY,add(3q),t(5,11),+mar[1]/46,XY,t(17,21)[1]/46,XY,der(16)[1]
198	2200	46,XY[18]/92,XXYY[3]
199	3075	46,XX[17]/48,XX,+8,+15[1]/50,XX,+7,+8,+15,+19 [1]
200	3109	45,X,-Y[3]/46,XY,del(5)(q31q33),del(7)(q22),-14,add(21)(q22),+mar[3]/46,XY[17]

201	3292	46-49,XY,-4,-5,add(7q),+8,-18,del(20)(q11),+21,+3-5mar[10]/46-49,idem,add(3)(q11),add(12)(p12),-13,-18,+1-5mar[10]/46,XY[2]
202	4066	45,X,-Y,der(5)t(5;17)(q22;q11.2),der(7)add(7)(p22)add(7)(q22), del(12)(q21.3q24.3),-13,der(20)t(Y;20)(q11.2-q13.1),+mar[38]/ 46,XY[2]
203	3073	46,XX,dic(1;11)(q11;p15)add(11)(q23),+dic(19;11)(q11;p15)add(11)(q23),ino(2)(p25q33)[13]/46,XX[11]
204	2821	45,X,-Y,del(2)(p23),der(3)t(3;5)(p13;?),der(5)t(3;5)(p21;q13)[2]/44,X0,-Y,del(2)(p23),der(3)t(3;5)(p13;?),-5[7]/46,XY[11]
205	4068	44,XX,add(5)(q13),-7,add(8)(q22),add(10)(p11.2),del(12)(p11.2p13),der(13;17)(q10;q10),-16,add(20)(q?11.2),+mar1[6]/44,idem,-3,add(8)(q22),-add(20),+?der(20)t(11;20)(q13;q13)[4]/45-46,idem,add(20),+mar2,+mar3[3],+1-2mar[cp6]/43,idem,-3,11q?,add(11)(p15)[2]/46,XX[3]
206	3713	46,XY,+5,der(5;7)(q10;q10),del(5)(q11),rob(14;22)(q10;q10)[17]/46,XY[6]
207	3041	46,XY[2]/45,X,-Y[6]/81-85,XXY,-Y,del(5)t(q5;?)(q?22;?)2x-12,-15,-15,del(16)(q2?),-17,add(21)(q22),+1-3mar[8]/81-85,del(1)(p22)[6]
208	3373	39-43,XY,der(2),der(3)t(3;9),-5,-7,+8,der(10)t(10;17)t(12;17)t(2;10)t(3;10),-12[7]/49-58,XY,der(3)t(3;7)(q11;q11)X2,+4,-5,+6,der(7)t(3;7)(q11;q22),der(7)t(3;7),+8,der(10),+11,+11,+13,+13,+14,+15,del(17)(q11),der(17)t(7;17),+19,+21,+22[14]/46,XY[1]
209	3449	46,X,add(X)(p11.2),inv(3)(p21q26.2),12p?,der(17)t(X;17)(p11.2;q11.2)[9]/46,XX[11]
210	3706	45,XY,-3,der(5)t(3;5)(?,q14),der(7)del(7)(q11)del(7)(p15?)[25]/46,XY[5]
211	3023	46,X,der(3),t(3;X)(q27;q13)t(3;13)(p25;q14),del(5)(q22q33),add(12)(p12)[22]
212	2884	46,XX,del(5)(q15q35),-6,add(17p),der(21),+mar[12]/46,XX[13]
213	3050	43,XY,-2,der(5q),del(7)(q11),add(12)(p11),-16,-17,-18,+mar[18]/42,idem,der(12;15)(q11;q11),-15[4]/46,XY[1]
214	2739	43-47,XY,t(1;8)(q21;q21);der(3)t(3;21)(p11;q11),-5,del(5)(q13),+del(8)(q22),+21,der(21)t(5;21)(p11;q22),+der(21)t(5;21)(p11q22),+der(21)t(5;21)(p11q22)[cp9]/46,XY[5]
215	3044	43-44,del(5)(q14q31),del(8)(q22),-10,-16,-17,-18,+mar,inc[cp19]/43,XX,del(1)(p22),add(2)(q37),-3,del(5)(q31),add(14)(q32),add16(q24),-17,-18,-21,+1-3mar,inc[cp6]
216	1503	46-47,XY,der(5q),del(7)(q22),del(11)(q21),-13,+2mar[18]
217	5749	45,XX,del(5)(q13q33),dic(14;20)(p12-13;q11.2-12)[26]/45,idem,der(12)inv(12)(p13q22)?del(12)(q24?1q24?2)[2]/46,XX[2]
218	2994	46,XY,del(12)(p12)[6]/44,idem,-1,der(4)t(1;5)(q11;?;q13),-7,der(17p)[12]/46,XY[4]
219	2907	45,XY,del(5)(q11q33),-7,-9,add(11q),+mar[22]
220	2544	46,XX[21]/50,XX,+4mar[2]
221	1981	45,X0,-Y[3]/46,XY[14]/46,XY,del(3q)[1]/46,XY,t(1;7)[1]/46,XY,del(11q)[1]/46,XY,del(15q)[1]
222	3959	43,XX,-4,-5,-7,-9,add(12)(p12),?add(17)(p?11.2),-21,+mar1,+mar2[4]/43,idem,dup(11)(q21q23)[8]/46,XX[2]
223	2358	46,XX[2]/47,X,del(Xq),del(5q),del(11q),+21[17]
224	2789	43-44,XY,add(2)(p16),-13[12]/idem,der(3)[3]/idem,del(5)(q22q33),add(5)(q34),-7,-10,+mar[15]/46,XY[7]
225	2705	46,XX[8]/45,XX,del(2)(p?21),der(5;17)(p10;q10),der(6)(p11),-7,+8,add(12)(p12),+13[4]/idem,-18[2]/idem,+2mar[15]

226	2888	44-45,XY,der(2;9)(q10;q10),add(2)(q11),del(5)(q14q33),add(7)(q11),add(8)(q24),-16[14]/add(1)(p11)[4]/-18,-20,i(21)(q10) [15]/+2mar[21]/46,XY[2]
227	1769	45-47,XX,-5,-7,+2mar[5]/46,XX[17]
228	3601	44,X,-X,-5,del(6)(q22?2p2?5),inv(6)(p22.2q15),add(22)(p11p13),add(22)(p11.2)[2]/44,idem,del(13)(q12q14)[9]/46,XX[1]
229	2599	46,XY,add(5)(q33),del(5q),del(7)(q1?),del(10)(q24),der(10),del(12)(p12),-13,add(16q),-17,+1,-mar[22]
230	2618	47-48,XY,del(3q)[3],-5,-7,+8,add(9)(q32),+10,add(11)(p11),-12,der (16),+19,+22,+2-3mar[22]
231	2827	62-66,XX,-X,+2,del(4q),add(5)(p15),del(5)(q22q33),+6,der(9),del (9p),add(9)(q34)[7]/46,idem,add(11)(q2?3),+12,-13,-14, add(14)(p11),i(17)(q10),+19,-20,-22,+mar[19]
232	2748	43-45,X,del(X)(q2?),add(1)(q3?),-4,der(5)del(5q),-7,del(8)(p12),add(17)(p11),+1-3mar[9]/46,XX[14]
233	2742	48,XX,add(4)(p11),del(5)(q22q33),-6,?del(7)(q22),+8,add(15)(p11),+19,+2mar[9]/48,idem,-3,der(14;15)(q10q10),+mar[8]/46,XX[6]
234	2605	46,XX[4]/46,XX,del(5)(q22q33)[2]/46,XX,add(2p),del(5)(q22q33)[4]/46,idem,del(1q),add(1q)[2]/47,idem,del(11q),del(13q),add (18q),+mar[5]/46,XX,del(10q),del(1q),+2?,del(5)(q22q33)[4]
235	2173	46,XX,del(5)(q13q33),-9,+mar[2]/46,idem,add(1p),der(3),-18[8]/46,idem,add(1p),der(3),del(12p),-18[7]/46,XX[5]
236	2594	53,XY,+8,+12,+14,+18,+19,+20,+21[13]/46,XY[7]
237	1631	44,XX,del(5q),del(7),add(10q),del(18),der(20)[5]/46,XX,del(9q)[2]/46,XX[3]
238	2300	45-48,XY,der(4),t(4;12)(q21;q13),-5,-7,-9,-12,der(17),add(20)(q13),-22,+4-8mar[13]/46,XY[10]
239	2297	46,XY[3]/46,XY,del(7)(q22)[11]/47,idem,+21[5]/46,idem,add(16q)[2]/47,idem,+17[1]
240	2466	46,XX,del(5)(q13q33),-7,del(12)(p11),del(16)(q13),+mar[25]
241	2512	46,XX,del(5)(q13q33)[2]/43-45,idem,-3,add(6)(p21),-7,der(8),+del(10)(p1?),+der(11),-12,-13,-18,+mar,+mar[17]/46,XX[3]
242	2586	44,XY,der(5;17)(10;q10),-7[13]/44,XY,del(3)(q21),der(5;17)(p10;q10),-7[4]/44,XY,der(5;17)(p10;q10),-7,der(11),t(7;11)(?;p15) [3]/ 46,XY[1]
243	2260	46,X,-Y,+8[1]/45,X,-Y,add(18p)[4]/45,idem,+der(1;14)(q11;q11),-14[17]
244	2182	48,XY,+8,+13[14]/49,idem,+mar[5]
245	2410	42-44,XY,del(5)(q22q33),-7,der(7),t(7;?)(q11;?),der(12p),der(15;18)(q11;q11),-17,-18,-20,-22,+2-3mar[19]/44,idem,t(14;22) (q11;q11),-12,+r[3]/46,XY[2]
246	2548	46,XY[2]/43-45,XY,-5,-6,add(12p)[9]/46-47,XY,-19,1-2mar[18]/46,XY,del(2q)[2]
247	2614	45,XY,t(1;3)(p36;q2?),?del(5)(q14q33),-7,der(12)[24]
248	2522	44,XY,del(5)(q13q33),-7,del(11)(q23),der(20;21)(p10;q10)[1]/ 43,XY,idem,-17,der(18)t(q21;q23)[4]/44,XY,idem,+mar[4]/ 46,XY[4]
249	2402	45,X,-Y,del(5)(q22q33),del(19),add(20q)[17]/44,idem,-18[5]
250	2489	47,XY,del(20)(q11),+del(20)(q11)[3]/49,idem,+21,+22[18]/46,XY[1]
251	2232	46,XX[5]/47-48,XX,-5,-7,+8,+3-4mar[16]
252	2498	45,XY,add(2q),del(3q),der(5q),del(7)(q22),-13,der(17)[7]/46,XY[15]
253	3377	46,XX,-2,add(7q),+mar[18]/46,idem,del(12p)[3]/46,XX[1]

254	2326	43,XX,del(5)(q22q33),-7,inv(9)(p11q13),-17,-18,-20,+mar[13]/46,XX,inv(9)(p11q13)[9]
255	2559	43-44,XY,add(1q),del(1q),+der(1),add(5q),-5,der(7p),add(8q), der(8),der(8),add(11p),-15,add(17p),-18,+der(19),-22,+2-3mar [21]/46,XY[1]
256	3527	44,X,-Y,-7,del(9)(q22),add(12)(p1?),add(16)(p13),-17,+mar,inc[cp21]/46,XY[2]
257	2363	43-45,XX,del(2p),add(3p),-4,-5,add(6p),-7,add(7q),+8,add(9q),-12,-16,-17,-21,+3-5mar [22]
258	2404	44-47,XY,der(7),add(15)(p11),-18,-21,+2-4mar[6]/44-47,idem,-Y,-20[9]/46,XY[17]
259	2001	46,XY,del(5)(q13q33)[9]/45,idem,-21[2]/47,idem,+8[10]/46,idem,+8,-21[1]
260	1029	46,XY,del(12q)[2]/46,XY,del(15q)[4]46,XY[11]/47,XY,+mar[1]/47,XY,+mar[1]/47,XY,+mar[1]/47,XY,+mar[1]/47,XY,+mar[1]
261	2333	46,XY[14]/43-46,XY,-4,-5,del(7q),-10,-19,-19,-21,+22,+2-5mar[7]
262	2436	45,XY,add(5)(p15),del(5)(q13q33),-11,-17,del(20)(q11),+mar[20]
263	2211	44,XX,der(3)t(3;13)(p25;q?),t(5;21)(p15;q11),dic(5;12)(q13;p11),del(6)(q23)7,del(13)(q22)[cp6]/46,XX[14]
264	3025	46,XX[5]/48-50,XX,-5,-7,+8,add(19q),+11,-17,-18,der(17;18),+19,+20,+21,+22,+2-5mar [17]
265	2270	46,XX,del(5q),add(8p),+2-3mar[16]/46,XX[1]
266	1962	86-89,XXXX,del(3)(p11),del(3)(q11),del(5)(q13q31),del(5)(q13q31)[6]/46,XX[14]
267	2215	46,XX,del(5)(q13q31),ins(13;17)(q12;q11q35)[2]/45,XX,der(q10;p10),del(5)(q13q31),-7,+21[12]/46,XX[1]
268	2194	46,XY,del(5)(q23q32),-7,+8,add(12)(p12),-18,add(18)(p11),+19[19]
269	2503	46,XX,del(5)(q13q33)[13]/47,XX,+1,der(3)t(3,12)(p11,q22),del(5)(q13q33),r(12)(p12q12+21[14]
270	2184	51,XY,+1,del(5)(q13q33),+6,+11,+22,+22[16]/52,idem,+15[5]
271	1721	46,XY[17]/45,XY,-22[2]/46,XY,del(13q)[1]/46,XY,t(X;8)[1]/46,XY,del(6q)[1]
272	1076	44,XX,del(4p),del(5)(q13q33),der(7q),+8,add(10p),add(13p),-14,der(17q),-18,-20[22]
273	2858	46,XX,der(3)t(1;3)(q12;29),del(5)(q22q35),del(20)(q11.2)[8]/46,XX,del(5)(q22q35),der(15)t(1;15)(q12;p11.2),del(20)(q11.2)[2]
274	2241	44-45XY,der(X;5)(q11.2;p15),del(5)(q13),dic(5;14)(q13;p10),-7,der(7)t(7;11)(p15;q13),der(12;16);ris(16;12)(p12;p12;q24) del(16)(p13.1),der(22)t(16;22)(p13.1;p10)[8]
275	2332	46,XX[12]/43-44,XX,der(2),t(2,5),-5,-6,-7,del(12p),-17,-18,+3mar[11]
276	5257	47,XY,der(7;10)(p10;q10),+8,add(10)(q10),del(11)(q23)dup(12)(q12q23),-20,-21,+mar2 [10]
277	2179	45-46,XY,-5,-8,add(9p),-17,+2-4mar[18]
278	1882	45-48,XX,-4,der(5)t(5;17)(q13;q21),der(15)t(15;21)(p10;q11),der(17)del(17)(q21)t(4;17)(?;p13),del(9)(q11),+der(21)X(21)X2-4[20]
279	2155	44,XY,der(1)t(1;9),der(3)t(3;5),+del(3)(q11),der(4)t(4;12),der(4;12),-7,der(8)t(1;8),der(9)t(9;12),-10,der(19)t(10;19),der(20) t(7;20),-21,+mar,inc[19]/46,XY[4]
280	2043	46,XX[16]/47-49,XX,del(2q),del(5q),add(11p),-17,2-5mar[5]
281	1868	46,XY[2]/44,XY,-4,-5,der(14),t(14,4),del(20)(q11),-22[18]/44,idem,add(12p)[2]
282	1950	47,XX,t(1;11)(q31;q2?5),del(7)(q32),+8[2]/46,XX[19]/47,XX,+7[1]

283	1774	44,X,-X,del(5)(q22;q33),add(6)(p2?3),-7,i(8)(q10),add(12)(p12?3),-16,der(17),-18,add(19)(q12),+2mar[12]/44,idem, add(3)(q2?)[8]
284	1542	42,XY,der(5),-7,+8,der(9)t(9;12)(q22;q13),-12,add(14)(p11),add(15)(p11)x2,-16,der(19),-21[19]
285	1730	46,XX[20]/50,XX,+4mar[1]
286	3014	46,XY[3]/46,XY,add(1p)[3]/91-93,XXYY,der(1),t(1,7)(q10,p10)[9]/idem,-2[6] idem,+11[8]idem,i(11)(q10)[3]idem,+13[13] idem,der(16) [7][cp18]
287	2072	46,XY,inv(9)(p11q13)[7]/45,XY,-5,-7,inv(9)(p11q13),add(12p),del(20)(q11),+mar[12]/46,idem,+mar[2]
288	1913	44,XX,-5,-12[4]/44,idem,-7,+mar[5]/44,idem,-7,add(20p)[9]
289	5186	46,XY[8]/46,XY,der(1)t(1;?)der(11)t(4;11),del(20)[6]/46,XY,der(1)t(1;?)t(4;11),-20,der(21)t(21;?) [2]
290	5307	45,XY,inv(3)(q21;q26),-5,del(7)(q11),del(12)(p12)[14] (Freiburg); 45,XY,inv(3)(q21;q26),-5,-7,del(12)(p12),+mar[16]/45,idem,del(13)(q1?2q21)[4] (Dortmund)
291	2050	47,X,del(Xq)2X[6]/45,X,del(Xq),add(5p),-7,del(18q)[10]/48,X,del(Xq),+15,+mar[2]/47,XX,+21[1]/46,XX,19p+[1]/46,XX,der(6)[1]
292	1983	46,XY,add(5)(p11),add(19(?q13)[2]/44/46,idem,der(9p),add(15)(q2?),-15,add(16)(p13),-18,der(21q)(1/3X)[18]
293	2008	46,XY,t(2;15)(q?,q?),del(5q),add(5q),inv(7),t(11;17),-15,-17,+mar[18]/46,XY[2]
294	1625	44-46,XY,der(2;5;2;7),t(2;6)(q23;?),der(3;17)(p;?),del(5)(q13q33),-7,t(19;20),t(21;21)(q10;q10),+21[24]
295	1893	45,XX,inv(3)(q21q26),-7[13]/idem,-14,+mar[3]/46,XX[4]
296	1784	46,XY[20]/44,XY,-9,-10,-21,+mar[1]
297	1944	88-91,XXXX,del(1q),del(1q),del(5q),del(5q),del(11q),del(11q),-13,-13,+mar,+mar,+mar[5]/46,XX[15]
298	1771	46,XY,del(2)(p13q?4),del(5)(q13q33),add(17)(p11),del(20)(q11)[20]/46,XY[1]
299	5217	46,XX,inv(3)[17]/46,XX,add(11)[3]/47,XX,inv(3),+der(8)del(8)[1]
300	1884	48,XY,+8,+21[3]/49,idem,+18[1]/49,idem,t(2;6),+18[1]/46,XY,[15]
301	1917	46,XX[15]/46,XX,del(3)(p10)[2]/50,idem,del(5)(q22q33),del(8p),+14,+20,+mar,+mar[4]
302	1700	47,XY,+8,t(11;17)(q12;q25),del(20)(q11)[18]/46,XY,+8,t(11;17)(q12;q25),-20[2]
303	3037	44,XY,add(2)(p11),del(5)(q22q33),add(6)(p23?),der(7q),del(12)(p12?),-16,del(17)(p10),del(20)(q11),-21[15]/44,idem, i(8)(p10)[6]
304	1840	44,XY,del(5)(q22q33),-7,-13[14]/45,XY,del(5)(q22q33),del(7p),-13[1]/44,idem,del(11)(q23)[10]/44,idem, add(1p),del(11)(q23)[8]/44,idem,del(11)(q23),dup(20p11.2) [5]/44,XY,del(5)(q22q33),-7,-13,+mar[6]
305	1908	46,XX[2]/46,XX,del(5)(q13q33)[3]/46,XX,del(5)(q13q33),add(13) (p10),-15,-18,der(19),add(21)(p10),+mar,+mar[15]
306	1790	45,XY,-7,i(21)(q10)[7]/46,XY,-7,i(21)(q10),+mar[3]/47,XY,+mar[3]/48,XY,+10,+mar[3]/49,XY,+10,+21,+mar[3]/46,XY[3]
307	4518	46,XY[33]/92,XXYY[3]
308	5208	46,XY[5]/44-46,Y,-X,del(3),del(5),-7,-9,-11,-15,add(16),-19,-20,+4-6mar[15]
309	1764	46,XY,inv(3)(p21q29),-3,del(5)(q13q33),add(7)(q22),+8,-12,-14,+mar,+mar[21]
310	5185	45,X,-Y[14]/86-90,XY[4]

311	4694	45,XY,der(3)t(3;12)(q12;p13),del(6)(q15),del(11)(p14),del(12)(p11.2),der(12)t(3;12)(12qter->12p12.3::3q?::12p11.2->12p13: :3q12->3qter)2x,-13,-20[17]
312	1756	46,XX[8]/45,XX,add(1)(p22),del(5)(q13q33),del(7q),-13,-15[15]
313	4524	38-44,XY,der(1),dic(5;17)(q14;p13),t(5;12)(q13;q12),dic(12;16)(q12;q10),-13,-14,add(19)(q13),-21,+2var mar,1dmin[cp10]/ 46,XY[6]
314	4690	41-44,XX,der(1)t(1;3;4)(p?;?;?),der(3),der(4),-5,-7,der(16),der(17)t(16;?;17)(?;?;?;?),+mar1,+mar2[cp3]/46,XX[11]
315	5297	43,XY,del(5),-12,-13,-14,-16,+der(14)t(14;16)(p11;p13)[10]
316	1688	45,XX,+X,-3,t(4;11),(q2?;q21),-5,der(7;19)(p15;q13),+mar[17]/46,XX[3]
317	4417	46,XY,t(5;12)(p10;q10),-5,del(6)(q13q26),del(7)(q22),add(8)(p10),-21,+2mar[10]/45, idem,del(3)(q21)/-3,+1mar[9]/46,XY[1]
318	1640	44,XY,-5,-7,-17,+mar[6]/43,XY,-5,-7,-13,-15,-17,+mar,+mar[4]/46,XY[22]
319	5233	46-48,XY,+8[3],+iso(8q)?,del(11q),del(20q)?+mar[cp6]
320	1679	46,XX,del(5)(q13;q33)[2]/44,XX,del(5)(q13q33),-17,-20,der(20)t(17;20),mar2[4]/ 44,XX,del(5)(q13q33),-17,-20,mar1[12]/46,XX[3]
321	3046	43,XY,del(2)(q?),-3,-5,-7,add(11)(p11.2),add(12)(p11.2)del(14)(q?),add(15)(p11.2),-19,-20,+mar1,+min[9]
322	988	47,XY,+8[7]/48,XY,t(1;3)(p;q),+8,+19[1]/48,XY,+8,+mar[1]/46,X0,+8-Y[1]
323	1601	45-46,XX,der(2;12)(q11;q11),del(5)(q13q33),del(9)(p11),der(12), t(13;19)(q12;q13),-15,der(17),add(20)(p12?),-21,+mar, +mar[20]
324	1192	46,X,-Y,inv(1)(p13?q43?),t(10;17)(q24;q25),add(16)(q24),+mar[7]/46,XY,t(10;17)(q24 q25)[6]/46,XY[14]
325	1685	44,XY,t(3;20)(p21;q13),del(5)(q13q33),add(6)(p25),-10,-13[22]/44,XY,del(5)(q13q33) [2]/46,XY[3]
326	942	46,XY,t(4;21)(q21;q22)[4]/46,XY,t(4;21)(q21;q22),del(7)(q22)[18]/47-48,XY,t(4;21) (q21;q22),add(5)(p15),del(7)(q22),+2-3mar[2]/46,XY[8]
327	4537	44,XX,der(2)t(2;15)(q35;q22),t(5;17)(q14;q10),-7,del(13)(q13q32),-13,-17,der(18),-19,+2mar[20]
328	5298	83-89,XXXX,12p-,+2-5mar,2-4dmin[10]
329	1353	44,XX,-2,-3,der(4)t(3;4)(p21?;p14?),del(5)(q13q33),-6,der(7),add(12)(p11)[13]/43, idem,der(7)[7]/46,XX[1]
330	1372	46,XX,add(2p),del(5)(q13q33)[13]/45,idem,-22[4]/45,idem,der(6)[3]
331	1290	45,XY,-7,-8,-18,der(7;8)(q34;q11.2),der(8,7,18) (q11.2;q34?;q36;q12?;21)[18]/46,XY[2]
332	1634	48,XX,+1,del(5)(q31q33),+21[19]/49,idem,+del(5)(q13q33)[1]
333	5184	42,XY,del(5),-6,-9,del(10),del(12),-13,-15,-16,-17,-20,+3mar[20]
334	4577	44,t(X;5)(q11;q10),-X,t(7;12)(p21;p13),-7,del(18)(q21),add(19)(q13),-22,+mar[20]
335	5150	48,XY,-7,+der(7)t(1;7)(q21;q12),-12,+ins(12;1)(q12;p31p33)[12]
336	1540	48-49,XX,del(5)(q13q33),-13,+19,del(20q),+22,+1-2mar[18]/46,XX[2]
337	1287	46,XY[1]/46-48,XY,del(3)(p21->pter),der(16),add(17)(q25),+mar, +mar[17]
338	4699	46,XX[1]/45,XX,del(4)(q21,q31),der(5)t(5;9)(q13;p10),dic(9;17)(q11;p11.2)[9]/45,idem, hsr(1)(p32)[14]
339	4539	46,XY,t(X;1)(q12;q28),del(5)(q14q23)[3]/46,idem,-17,+mar[1]

340	1432	44,XX,t(1;7)(p13q21),-5,-15,-6,-8,+2mar[4]/43,idem,-7[3]
341	1033	46,XY[9]/45,XY,-7[2]/45,XY,-C[2]/46,XY,-9,+mar[5]
342	5264	44,XY,-1+der(1)t(1;?)q32;?-3,del(5)(q13q33)-6,+mar[10]
343	4443	46,XY,fra(4),(8),(9),(16)[20]
344	5193	46,XX[6]/46,XX,del(5)[2]/46,XX,del(5),t(1;9),t(20;21)[5]/46,XX,del(5),+6,+8,t(20;21)[1]
345	5256	44-48,XY,3-6mar,dmin[10]
346	4689	46 XX[3]/46,XX,del(5)(q13q33),del(12)(q13),t(13;16) (q22;q24)[16]/46,XX,del(5) (q13q33),del(12)(q13),t(13;16(q22;q24), add(15)(p10)[1]
347	5143	46,XX,-5,-20,+mar2x[14]
348	5172	44,XX,-6,-7,12q-,18q+,t(12;18)(q13;q23)[13]
349	4593	42-44,XX,t(3;13)(q11;p11),del(5)(q13q33?)-5,del(7)(q21?)-7,t(11;19)(q22?;p13?),+del (22)(q11),+1-2mar[cp11]
350	1366	44-45,X,-X,-5,add(6)(q22),t(7;12)(q34;q13),-21,+mar,+mar[18]
351	4538	44,XX,der(3),-5,t(7;12)(q35;q13),-7,-12,del(14)(q12q21),del(17)(p12),del(18)(q12q22), +t(1;22)(p22;p13)[23]
352	1347	44,XX,der(3;7),(q13;q21),-5,-7,+8,add(9)(q34),-12,add(14)(p11),add(17)(p11)[17]/46, XX[3]
353	4412	43,XX,t(1;7)(p33;p15),-7,-19,-20[1]/46,XX[19]
354	1203	46,XY,der(2),-5,del(7)(q22),+8,-18,-21,+mar,+mar[20]
355	1442	46,XY,del(9)(q22)[8]/45,XY,-7,del(9)(q22),-11,+mar[5]
356	957	46,XY[13]/45,XY,-1,-17,-21,+mar,+mar[1]/46,XY,-11,+mar[1]
357	1116	42,XY,-2,-5,-12,-17,+mar,+mar,+mar[10]/46,XY[2]
358	1258	45,XX,del(5)(q12q33),der(9;17)(p11;q11),-14,+mar[25]
359	4415	46,XX,add(3)(q)[4]/XX,idem,del(12)(p)[1]/46,XX,idem,del(2)(q)[1]/46,XX,add(3)(q),add (9)(p),del(12)(p)[1]/46,XX[3]
360	4632	46,XX[2]/46,XX,del(5)(q13q31)[16]/92,XX,del(5)(q13?)[2]
361	1296	45,XY,-18[4]/47,XY,+mar1[3]/46,XY,-18,+add(18)(q10)[9]/46,XY,del(7)(q22),-18,+add (18)(q10)[7]
362	1003	48,XY,del(7q),-11,del(12q),del(12)(p11),+3mar[7]/46,XY[1]
363	1087	37-40,XX,del(3p),-5,add(7p),del(7q),t(9;22)(q34;q11),-10,add(12p),-15,-16,-18,-18,add (19q),-20,-21,-22,-22,+3mar[25]
364	4478	46,XY,del(5)(q13q33)[8]/46,XY,idem,+11,-17,+t(1;17)(q11;p10)[3]/47,XY,idem,i(22)(q) [5]
365	1081	47,XX,del(5)(q12q33),+22[8]/47,XX,del(q12q33),t(16;17)(q24;q12),+22[1]/46,XX,del(5) (q12q33),t(9;22)(q34q11),-12,t(16;17) (q24;q12),+22[1]/46,XX,del(5)(q12q33),t(9;22) (q34;q11),-12,t(16;17)(q24;q12),+22[10]
366	1234	46,XY[22]/46,XY,-13,+18,-22,+mar[1]
367	1079	44,X,-Y,-18[11]/45,X,-Y,-18,+mar[6]/45,X,-Y,-18,+mar2[3]/46,XY[7]
368	1162	45-48,XY,-4, -19,t(4;19)(q;q),del(7q),del(17q),del(13q),+mar, +mar,+mar[20]
369	960	46,XY,del(5q)(q12q33)[8]/49,idem,+1,+11,+21[5]/50,XY,idem,+1,+8,+13,+2[3]
370	955	41-48,XX,del(3)(q21),del(5)(q22q33),del(8p),-11,-12,-17,+mar,+mar,+mar[21]/46,XX[2]

371	4311	46,X,-Y,der(2),del(5)(q),+8,del(9)(q),del(11)(q),der(16)[2]/46,X,-Y,idem,der(5)[18]
372	980	46,XX[15]/47,XX,-8,mar,+mar,+mar[1]/45,XX,-9,-21,+mar,+mar[1]/45X0,-3,-X,+mar[1]
373	1153	38-42,XY,-5,add(7q),del(7q),-10,-11,-12,-14,-16,-18,-21,-22,+3mar[29]
374	1083	46,XX[3]/45,XX,-1,der(1;4)(q;q),-4,del(5)(q11;q33),-10,+mar[14]/45,XX,idem,add(Xq)[2]/45,XX,idem,del(6q)[1]/45,XX,idem,add(7p)[1]/45,XX,idem,add(komplex)[3]
375	918	46,-X,-Y,dup(1)(q11;q23),+10,+5[6]/46,X0,-Y,dup(1)(q11;q23),+8[5]
376	4310	44,XY,der(1)t(1;18)(p;p),t(3;6)(q;p)(ñ),del(3)(p)ñ,-5,-7,der(12)t(1;12)(p;q),del(12)(p),t(13;18)(q;q)[18]/46,XY[2]
377	590	46,XY,inv(7p)[1]/44,X,-Y,-8[1]/45,XY,-9,-12,t(9;12),del(22q)[1]/46,XY,-13,+mar[1]/47,XY,+9[1]/46,XY,-21,+mar[1]
378	906	43-44,XY,t(3;6)(p22;q13?)-5,-7,del(8p),-17[17]/46,XY[5]
379	4658	46,XY[5]/43,XY,-5,-7,-8,-9,-12,-17,-20,+4mar[15]
380	927	41-42,XY,-3,-5,-7,-15,del(17p),-20,-21,+mar[11]/46,XY[7]
381	4697	44-46,X0,del(5)(q11q31)t(11;14)(p13q11),-18,t(18,21)(q11;q22),add(20)q(13),+1-2mar,+dmin[15]
382	911	48-49,XX,+X,+8,i(17)(q10),t(12;13),t(q;q),t(7;?),del(7p),del(12p),+19,[16]
383	952	42,XX,-4,-7,-12,-13,-18,-22,del(5)(q13q33),+mar,+mar[18]
384	860	42-45,XX,-5,-7,-12,-17,-18,+mar1,+mar2,+mar3,+mar4[14]
385	4686	46-50,XY,-5,-7,+10,+19,+2,-5mar[25]
386	5167	46-49,XY,+5,del(5)(q11q22),der(9),del(9)(q22),t(9;22),-20[11],+22,+der(22)t(9;22)[20]
387	714	47,XY,+8[2]/45,XY,-16[1]/40,XY,-8,-12,-14,-18,-20,-21[1]/44,XY,-1,-16[1]/46,XY,8p-[1]/46,XY[4]
388	954	48,XY,+12,+8[17]/49,XY,+2,+8,+mar[3]
389	4691	46-49,XX,del(3)(p21),del(4)(p14),del(5)(q31q35),+del(6)(q12),+del(12)(q13),-18,-19,-20,+21,+1-3mar[10]/46,XX[8]
390	972	57-58,XX,+X,+1,+2,+3,+4,+5,+6,+8,+9,+10,+11,+12,+13,+14,+15,+16,+18,+19,+20,+21,+22[9]
391	1166	46,XX[16]/46,XX,-13,+mar[1]/46,XX,-3,-9,+mar[1]
392	702	46,XY[9]/46,XY,+12,+15,+21,-7,-18,-20[1]
393	629	46,XX[16]/46,XX,-2,-10,+t(2;10)(q;p),+t(2;10)(p;q)[1]/47,XX,-10,-4,+t(10;4),+mar1,+mar2[1]
394	940	46,XX[3]/45,XX,del(5),-7[6]/47,XX,-21,+3mar[7]
395	4395	45,XY,t(10;20),t(12;17)[5]/80-90,idemx2[5]/46,XY[2]
396	4499	66,XY,+del(1)(q),+2,+3,+der(6),add(7)(q),+8,+9,+11,+12,+13,+14,+15,+16,+18,+20,+20,+22,+add(22)(q),+2mar1,+mar2[12]
397	4527	43-46,XY,der(3),+der(3),der(5),ñder(5),+del(5)(q),-7,+8,t(12;13)(p;p),der(15),-17,der(17),-18,+add(19)(p),-22[18]/46,XY[2]
398	589	42,XY,-4,-6,-17,-18,-21,-22,+3mar[15]
399	635	45,XY,-15[2]/45,XY,-17[1]/46,XY,Ph1[2]/47,XY,-3,-17,+16,+2mar[1]
400	581	47,XY,+ring3+13g,+10g,+8g,+11g[25]
401	864	43,XX,-3,-4,-7,-7,-11,-12,-15,+4mar[25]

402	514	46,XY,del(5)(q13),-7,+11,del(12)(p12),add(17)(p12)[4]/46,XY,del(5)(q13),-7,+der(8)t(8;14)(p11.2;q11.2),+11,del(12)(p12),-14, add(17)(p12)[14]/46,XY,der(3)t(3;?)(q26;?),del(5)(q13),+i(8)(q10)?,+11,del(12)(p12),add(14)(p13),add(17)(p12),-18/46,XY[1]
403	4532	46,XX,del(5)(q13q34)[13]/49,XX,del(5)(q),+11,+14,der(16)(?t(5;16)(q13;q12)-18,+2mar1[7]/46,XX[2]
404	4578	45,XX,-5,i(11)(q),add(16)(q),der(17),der(21),der(22)[27]
405	4334	46,XX[21]/92<4n>,XXXX,+2mar1[1]
406	4582	46,XX,del(3)(q)[31]/45,XX,del(3)(q),-7[5]/44,XX,del(3)(q),-10,-15[2]
407	4438	35-85,XX,del(1)(q25)[13]/46,XX[8]
408	1092	42-46,XX,-5,t(5;14)del(5)(5qter-5q31::5q13-5p153::)(14q11-14qter),t(6;17)(p21;q12),-14v.a.[11]/49-52,XX,+6,+8,+8,+10[7]
409	4528	44,XY,-5,-7,der(17),-20,-21,+mar[21]
410	4525	41-44,X,-Y,der(2),-3,-5,der(12),der(16),+mar[cp23]
411	4498	49,XY,+8,+8,+mar1,+mar2[cp18]
412	4529	45-48,XX,-8,del(22q),+mar1,+mar2,+mmar3,+mar4[cp15]/46,XX[7]
413	4526	42-55,XX,-5,+9,+10,+13,+16,+18,+mar[cp16]
414	4496	45,XX,t(5;10),del(7)(q),del(12)(q),del(13)(q),-17,-18,+mar[18]
415	4450	49,XX,del(1)(p),+del(1)(p),+9,+mar[20]
416	4576	35-48,XY,+8,+mar,min[25]

Tabelle 41: Chromosomensätze der Kategorie "Sonstige - 1 Aberration"

Nr.	ID	Chromosomensatz bei Erstdiagnose
1	4475	46,XY,del(7)(q22)[19]/47,XY,idem,+del(7)(q22)[1]
2	8427	46,XY,del(3)(q25)[2]/46,XY[22]
3	9245	46,XY,add(6)(p2?3)[3]/46,XY[19]
4	8827	46,X,der(Y)?add(Y)(q12)?cl[20]
5	9235	46,X,inv(Y)(p11q12)[20]
6	1319	46,XX,add(7)(q3?)[9]46,XX[11]
7	6185	46,XY,add(11)(q23)[27]
8	5864	45,XX, rob(13;15)(q10;q10)[2]
9	7426	46,XY,del(11)(q14)[23]/46,XY[4]
10	2964	46,XY,der(1;7)(q10;p10)[4]/46,XY[11]
11	8876	46,XX,der(16;17)(p10;q10)[13]/46,XX[7]
12	1909	46,XX,del(13)(q13q31)[17]/46,XX[3]
13	8787	46,XY,del(3)(q24q26)[10]/46,XY[10]
14	7124	46,XY,del(11)(q14q25)[16]/46,XY[4]
15	3878	46,XY,add(4)(p1?6)[20]/46,XY[10]
16	8434	46,XX,inv(1)(q25q41/2)c?[12]/46,XX[12]
17	7626	47,XX,+der(1,19)(q10,q10)[24] (PB)

18	8485	46,XY,del(1)(p34p36)[16]/46,XY[4] (KM); 46,XY,del(1)(q36)[20]/46,idem,add(3)(q26-7)[4] (PB)
19	2047	46,XX[20]/46,XX,del(14q)[1]
20	7660	46,XX,inv(1)(q21q32)[24]/46,XX[2]
21	599	46,XX[15]/46,XX,del(10p)[1]
22	790	46,XX[13]/46,XX,del(13)(q12;q14)[4]
23	1748	46,XY,del(15q)[2]/46,XY[18]
24	7414	46,XX,del(12)(q21;q24)[20]
25	8441	46,XY,inv(16)(p13q22)[5]/46,XY[1]
26	7024	46,XY,i(14)(q10)[14]/46,XY[10]
27	3562	46,XX,del(6)(q?24)[6]/46,XX[17]
28	8444	46,XX[15]/46,XX,del(21)q(22)[6]
29	6531	46,XY,del(4)(q24q24)[3]/46,XY[18]
30	6316	46,XX,del(12)(q?13q15)[10]/46,XX[14]
31	6073	46,XY,der(9)[4]/46,XY[15]
32	6394	47,XY,+del(1)(p22)[27]
33	3289	46,XY,der(6)[23]
34	6153	46,XY,idic(21)(p11)[13]/46,XY[7]
35	5487	46,XY[23]/46,XY,add(8q)[1]
36	3183	46,XY,del(22)(q11)[7]/46,XY[16]
37	7481	46,XY,del(13)(q13q21)[15]/46,XY[8]
38	5833	46,XX,add(7)(q22)[22]
39	5676	46,XY,del(1)(q3?)[4]/46,XY[20]
40	2933	46,XY,del(13)(q12q32)[24]
41	5308	46,XX,del(1)(p43)[3]/46,XX[20]
42	1724	46,XY,del(1)(q23)[4]
43	3817	46,XY,add(14)(q32)[7]/46,XY[16]
44	5710	46,XY,del(11)(q21)[17]
45	3855	46,XY,add(7)(q22)[3]/46,XY[20]
46	3822	46,XX,inv(2)(p25q35)[11]/46,XX[9]
47	2730	46,XY[21]/46,XY,del(6q)[1]
48	3353	46,XX,der(4)[20]
49	3437	46,XX[29]/46,XX,der(5)[1]
50	3207	46,XY,del(17p)[2]/46,XY[18]
51	2354	46,XX[17]/46,XX,del(11)(q21)[1]
52	3117	45,XY,rob(13;14)(q10;q10)[22]
53	1826	46,XY[15]/46,XY,del(6q)[1]
54	3108	46,XX,?idic(20)(q11)[16]

55	3591	46,XY,inv(7)[4]/46,XY[21]
56	3181	46,XY,inv(16)(p13q22)[20]/46,XY[4]
57	3548	46,XX,del(3)(q21),6p?[2]/46,XX[23]
58	3545	46,XX,inv(16)[2]/46,XX[18]
59	2864	46,XY,add(21q)[7]/46,XY[11]
60	2119	46,XY,del(10p)[1]/46,XY[19]
61	2475	45,XY,-?[1]
62	1578	46,XY,add(17)(q)[4]/46,XY[16]
63	2554	46,XY,add(3)(q11)[12]/46,XY[10]
64	2640	46,XY,i(14)(q10)[12]/46,XY[13]
65	2012	46,XY[19]/46,XY,del(13q)[1]
66	1903	46,XX,inv(16)(p13;q23)[10]
67	2237	46,XX,add(17p)[23]/46,XX[1]
68	1853	46,XX[20]/46,XX,del(17)(p10)[1]
69	1590	46,XY[19]/46,XY,del(13q)[1]
70	1837	46,XX[19]/46,XX,add(9p)[2]
71	5214	46,XY[19]/46,XY,del(17)[1]
72	5205	46,XY,16qh+[19]
73	1342	46,XY[19]/46,XY,del(10p)[1]
74	5182	46,XY,9qh+[20]
75	2036	46,XX,del(15q)[20]
76	1008	46,XX[19]/46,XX,del(4)(p)[1]
77	5189	46,XX,9qh+[20]
78	2491	46,XY,der(7)[20]
79	1613	46,XY,del(13q)[2]/46XY[18]
80	931	46,XY,inv(11)(p112q13)[3]/46,XY[16]
81	4401	46,XY,inv(12)(p13q14)[14]/46,XY[6]
82	4397	46,XY,add(11)(q14?)[5]/46,XY[19]
83	4461	46,XY[19]/47,XY,+del(9)(p10)[1]
84	4399	46,XY,del(16)(q13q24)[13]/46,XY[7]
85	1422	46,XX[19]/46,XX,add(7q)[1]
86	1555	46,XY[19]/46,XY,del(10)(p11)[1]
87	1577	46,XX,del(8p)[3]/46,XX[17]
88	4563	46,XX,dup(12)(q12q14)[9]/46,XX[11]
89	4652	46,XY,i(21)q10[20]
90	1066	47,XY,+?[5]/46,XY[19]
91	4516	46,XY,del(3)(q12q25)[5]/46,XY[15]
92	1221	46,XY[20]/46,XY,inv(7)[1]

93	743	46,XY[2]/46,XY,add(3p),del(1q)[8]
94	4440	46,XX,add(11)(q)[13]/46,XX[7]
95	1135	46,XX,del(6p)[7]/46,XX[11]
96	4425	46,XX,9qh[14]
97	4565	46,XY,del(1)(p35pter)[25]/46,XY[7]
98	1120	46,XY,inv5[1]
99	281	46,XX,der(1p+)[23]
100	566	46,XX,18q-[1]
101	4471	46,XX,der(21)c[19]
102	4424	46,X,der(?)c[22]
103	4515	46,XY,del(22)(q)[9]/46,XY[4]
104	4564	46,XY,add(13)(p)[19]
105	4396	46,XX,del(1)(q)[5]/46,XX[16]
106	4588	46,XY,der(22)[20]
107	2068	46,XY,del(11)(q21)[15]
108	5931	46,XY,der(11)t(3;11)(q13;q22)[18]/46,XY[4]
109	2831	46,XY,der(5)t(?;5)[2]/46,XY[19]
110	1811	46,XX,del(11)(q21)[19]/46,XX[1]
111	1736	46,XY[21]/46,XY,del11[1]
112	4673	46,XX,der(15)t(14;15)(q21;q26)[23]
113	5198	46,XX[8]/46,XX,del(3)(q)[12]

Tabelle 42: Chromosomensätze der Kategorie "Sonstige - 2 Aberrationen"

Nr.	ID	Chromosomensatz bei Erstdiagnose
1	8534	46,XX,der(2)t(1;2)(q21;q32)[20]/46,idem,del(16)(p11)[3]/46,XX[1]
2	7307	46,XX,t(3;11)(q25;q13)[6]/46,XX,t(3;11)(q25;q13),der(11)t(3;11)(q25;q13)[14]
3	7359	46,XY,inv(3)(q21q26)[10]/46,idem,del(9)(q22)[18]
4	9016	46,XY,del(9)(q21q34)[8]/47,XY,+del(9)(q21q34),del(9)(q21q34)[2]/46,XY[11]
5	1998	46,XY,t(3;5)(q23;q33)[17]/45,idem,-19[3]
6	8673	48,XX,+der(11)(11pter->11p15::11q23::11p11::11q22->11q11::11q22->11qter)x2[20]/46,XX[4]
7	7057	46,XY,t(3;3)(q21;q26)[21]/46,idem,t(7;18)(p10;q10)[3] (PB)
8	6017	46,XY,der(20)del(20)(p11p13)del(20)(q11q13)[9]/46,XY[11]
9	2170	46,XY,t(6;7)(p23;q22),t(9,13)(q34,q14)[22]
10	1810	46,XX,del(2)(p13)[8]/46,idem,der(5)[11]/46,XX[2]
11	3171	46,XY,del(20)(q11)[8]/46,idem,inv(3)(q21q26)[7]/46,XY[7]
12	2625	46,XX,t(3;7)(p21;q3?6),del(20)(q13.1q13.3)[3]/46,XX[12]
13	2652	46,XY,inv(3)(q21q26)[13]/47,idem,+14[5]

14	2753	46,XX,t(3;3)(q21;q26)[5]/47,idem,+mar[2]/46,XX[5]
15	2045	46,XY,del(1)(q?),inv(3)(q21;q26)[7]/46,XY[13]
16	9121	46,XY[18]/47,XY,+3[1]/46,XY,del(6)[1]
17	8548	46,XY,del(1)(p13p22),del(20)(q11q13)[21]/46,XY[3]
18	1147	47,XY,+19[2]/46,YX,del(7q)[1]/46,XY[17]
19	8544	46,XX,i(17)(q10)[19]/46,idem,add(11)(q23)[5]
20	8062	46,XY,der(7),del(7)(q22)[14]
21	7464	46,XY,der(4)(4qter->4q24::4p15->4q21::4q24->14qter),der(14) t(4;14)(p15;q24)[15]/46,XY[5]
22	774	46,XX[13]/47,XX,+mar[1]/48,XX,+mar,+mar[1]
23	7440	46,XY,del(20)(q11q13)[3]/46,XY,ider(20)(q10),del(20)(q11q13)[2]/46,XY[16]
24	8492	46,XX,del(13)(q13q14)[12]/46,idem,t(12;17)(p12;p13)[6]/46,XX[8]
25	8018	46,XY,inv(7)(p23p23)?del(7q)[17]/46,XY[6]
26	3432	46,XY,inv(9)(p11q13)[16]/46,idem,add(7q)[6]
27	7768	46,XY,der(7)(del7q11),del(7)(p)[31]
28	2195	46,XY,+der(1;14)(q11;q11),-14[20]/46,XY[2]
29	2118	46,XX[18]/46,XX,del(11q)[1]/47,XX,+3[1]
30	7144	46,XY,del(12)(p12p13),del(20)(q11q13)[20]/46,XY[2]
31	8399	47,XX,+14[1]/46,XX,+14,der(14;14)(q10;q10)[9]/46,XX[10]
32	6044	46,XY,del(6)(q21q23),t(10;12)(q11;p11)[4]/46,XY[17]
33	8443	45,XX,dic(9;15)(q11;p11),der(11)t(9;11)(q31;22)[16]/46,XX[6]
34	6243	46,XY,der(7)t(1;7)(q11;q21)[18]/46,XY[2]
35	3107	47,XY,+?Y,del(20)(q11)[9]/46,XY[14]
36	2701	46,XX[19]/46,XX,del(10p)[1]/46,XX,t(8;14)[1]
37	5972	46,XY,del(11)(q21)[6]/46,XY,del(9)(q22)[4]/46,XY[18]
38	5855	46,XY,del(6)(q14q25)[6]/47,idem,+13[2]/46,XY[7]
39	3700	45,XX,i(14)(q11)[1]/46,idem,+14[1]/46,XX[18]
40	8151	46,XY,der(5;9)(q?22;q?13),t(11;20)(p15;q11)[11]/46,XY[12]
41	4052	48,XY,+19,+r[23]
42	3314	46,XY,del(20)(q11)[14]/46,idem,del(12)(p11)[5]/46,XY[4]
43	5645	46,XY,del(7)(q22q35)[3]/47,XY,del(7)(q22q35),+13[21]
44	2808	46,XX,del(7)(q22)[11]/46,XX,idem,add(13q)[2]/46,XX[4]
45	3454	47,XY,+del(1)(p13),del(20)(q11)[20]
46	2445	46,XY[19]/46,XY,del(7q)[1]/46,XY,del(11)(p10)[1]
47	3334	46,XX,del(12)(p11)[19]/47,XX,idem,+21[3]/47,XX,+21[2]/46,XX[1]
48	3717	46,XY,del(12)(p12)[14]/46,XY,del(7)(q21)[3]/46,XY[7]
49	2979	46,XY[5]/46,XY,der(4q)[16]/46,XY,t(11;12)[1]
50	1879	46,XY[18]/46,XY,del(13q)[1]/46,XY,del(20q)[1]

51	8397	47,XY,+11,del(20)(q11)[22]
52	1446	45,XY,del(3)(p11),der(5;?)(p10;?)[13]/46,XY[9]
53	2037	46,XY,der(7)t(9;7)(q10;p10)[21]
54	2325	46,XY,inv(16)(p13q22)[6]/46,XY,idem,add(11p)[6]/46,XY[11]
55	2867	46,XX,i(17)(q11)[18]/46,XX[2]/47,XX,+mar[1]
56	2362	47,XX,iso(14)(q11),+14[22]
57	2242	46,XX[20]/46,idem,del(11q)[1]/46,idem,del(12p)[1]
58	2245	46,XX[19]/46,XX,add(1p)[1]/45,XX,-17[2]
59	2513	46,XY[19]/45,XY,-21[2]/46,XY,del(11q)[1]
60	3716	46,XY,del(12)(p12)[14]/46,XY,del(7)(q21)[3]/46,XY[7]
61	1186	46,XY,del(7)(q3?)[17]/46,idem,del(18q)[3]
62	2189	46,XX,inv(1)(p11q32)[22]/46,idem,der(17)[7]
63	1976	46,XX,add(1q)[13]/46,idem,del(10q)[5]/46,XX[3]
64	2191	46,XX,-8,+mar[2]/46,XX[21]
65	2434	46,XY,iso(17)(q10)[17]/46,XY,+13,iso(17)(q10)[3]
66	2134	45,XY,-22[3]/46,XY[16]/46,XY,del(2q)[1]
67	1857	46,XY[18]/46,XY,add(11p)[1]/46,XY,add(5q)[1]
68	2025	46,XX,del(20)(q11)[8]/47,XX,+C[2]/46,XX[10]
69	2034	46,XY[14]/45,XY,-5[1]/46,XY,del(18q)[1]
70	1852	46,XX,del(20)(q11)[18]/46,idem,der(8)[2]
71	5203	46,Xy[18]/46,XY,del(13)[1]/46,XY,del(19)[1]
72	2096	46,XY[16]/47,XY,+mar[1]/46,XY,del(10q)[1]
73	1711	46,XY[6]/46,XY,del(7)(q22)[10]/46,XY,del(11)(q21)[7]
74	5169	46,XY,+19,-22[10]
75	1394	47,XY,t(9;21)(q13;q22),+der(9)t(9;21)(q13q22)[20]
76	4474	45,XX,del(3)(p21),-5[10]/46,XX[2]
77	1830	46,XY[18]/46,XY,del(13)[1]/46,XY,der(12)[1]
78	1207	46,XX[18]/46,XX,del(6)(p?)[1]/46,XX,del(17)(p11)[1]
79	2527	46,XY[12]/46,XY,add(10p)[5]/46,idem,del(9p)[4]
80	5433	46,XY[4]/46,XY,del(7)(q21?2)[14]/46,idem,t(6;13)(q;q)[2]
81	1824	46,XY,del(12p)[2]/46,XY,add(6q),del(12p)[3]/46,XY[15]
82	1990	46,XY[21]/45,XY,-20[2]/46,XY,del(20q)[1]
83	4657	46,XY,t(7;9;11)(q35;p11;q23),del(7)(q23)[17]
84	1556	46,XX,del(16)(q22?)[9]/47,XX,del(16)(q22?),+22[2]
85	5259	46,XX,-5,-13(q13q21)[14]
86	1642	46,XX,del(11q),del(12p)[20]
87	4472	47,XX,del(1)(p35),+del(1)(p35)[18]/46,XX[2]
88	807	46,XY[14]/47,XY,+mar[4]/46,XY,del20q[1]

89	1161	46,XY[7]/46,XY,-15,+mar[1]
90	4451	46,XX,t(11;19)(q23;p12)[14]/46,idem,der(18)[6]
91	5422	46,XX[10]/48,XX,+11,+13[16]
92	749	47,XX,inv(16)(p13;q22),+19[3]/46,XX[12]
93	871	45,XX,-16,der(17)[18]
94	4571	46,XX,der(7)?inv(7)[20]
95	4666	46,XY,inv(9),+20[2]/46,XY,inv(9)[18]
96	1037	46,XY[21]/46,XY,+mar,-17[1]
97	1796	46,XY[14]/46,XY,-8,+mar[1]
98	575	46,XX,del(6q)[1]/46,XX,del(7q)[1]/46,XX[18]
99	4398	46,XY,add(13)(p)c,add(21)(p)c[23]
100	4583	47,XY,+15,der(16),c[16]/46,XY,der(16)c[5]
101	510	46,XX[6]/45,XX,-11[2]/45,XX,-17[1]
102	4403	48,XY,+2mar1[21]/46,XY[3]
103	4442	46,XY,+t(8;21),-21[4]/46,XY[9]
104	406	46,XX[21]/47,XXX[1]/45,X0[2]
105	4530	45,XX,-5,del(7)(q)[12]/46,XX[5]

Tabelle 43: Chromosomensätze aller *Follow-up* Befunde

Nr.	ID	Chromosomensätze der <i>Follow-up</i> Befunde nach dem Schema Monat/Jahr: Chromosomensatz
1	2364	1/05: 46,XY[22]; 12/05: 46,XY[21]; 05/13: 46,XY[24]
2	7965	5/17: 46,XY[25]; 8/17: 46,XY[24]; 11/17: 46,XY[22]; 3/18: 46,XY[23]; 7/18: 46,XY[24]; 9/18: 46,XY[24]; 11/18: 46,XY[23]; 2/19: 46,XY[22]; 5/19: 46,XY[23]; 11/19: 46,XY[24]; 6/20: 46,XY[23]
3	3466	4/09: 46,XY[12] (PB); 7/10: 46,XX[23]/46,XY[1]; 9/10: 46,XX[14]/46,XY[10]; 12/10: 46,XX[26]
4	5403	6/12: 46,XY[20]; 2/13: 46,XY[23]
5	5835	5/13: 46,XY[23]; 5/14: 46,XY[27]; 11/14: 46,XY[28]
6	9101	2/22: 46,XY[25]; 6/22: 46,XY[20]
7	9119	4/09: 46,XY[22]
8	8520	12/20: 46,XX[22]
9	8214	3/14: 46,XY[28]; 6/14: 46,XY[28]
10	3116	1/07: 46,XY[22]; 3/07: 46,XY[20]/45,XY,-12[3]; 4/07: 46,XX[23]; 7/07: 46,XX[24]
11	7912	10/18: 46,XY[24]; 3/19: 46,XY[24]; 4/19: 46,XY[25]; 5/19: 46,XY[24]; 8/19: 46,XY[24]; 12/19: 46,XY[26]
12	7794	4/18: 46,XY[24]; 5/18: 46,XY[24]; 6/18: 46,XY[24]; 9/18: 46,XY[7]/46,XY,del(12) (p11.2)[8]/46,XY,inv(9)(p12q13)[9]; 11/18: 46,XY[9]/46,XY,del(12) (p11.2)[6]/46,XY, inv(9)(p12q13)[9]; 2/19: 46,XY[3]/46,XY,inv(9)(p12q13)[21]; 4/19: 46,XY[3]/46,XY,

		inv(9)(p12q13)[21]; 7/19: 46,XY[2]/46,XY,inv(9)(p12q13)[22]; 10/19: 46,XY,inv(9)(p12q13)[24c]; 4/20: 46,XY,inv(9)(p12q13)[24c]
13	8268	5/19: 46,XY[23]; 8/19: 46,XY[24]; 9/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[24]; 4/20: 46,XY[24]
14	3453	8/08: 46,XY,del(20)(q11)[2]/46,XY[20]
15	7584	11/18: 46,XY[20]
16	8453	11/18: 46,XX[23]; 3/19: 46,XX[24]; 5/19: 46,XX[24]; 9/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XX[24]; 2/20: 46,XX[23]
17	5773	1/13: 46,XY[13]
18	8098	6/19: 46,XX[20]; 7/19: 46,XX[24]; 9/19: 46,XX[24]; 12/19: 46,XX[24]; 3/20: 46,XX[23]
19	6063	12/14: 46,XY[6]/46,XY,+1,der(6)t(1;6)(q21;p23)[4]/46,XY[23]; 1/15: 46,XY,+1,der(6)t(1;6)(q21;p23)[16]/46,XY[14]; 2/15: 46,XY,+1,der(6)t(1;6)(q21;p23) [1]/46,XY[25]; 5/15: 46,XY[26]; 7/15: 46,XY[28]; 10/15: 46,XY[25]; 1/16: 46,XY[26]; 2/16: 46,XY[26]; 11/17: 46,XY,t(12;21)(p11;p11)[2]/46,XY[22]; 3/18: 46,XY[24]; 8/18: 46,XY[25]; 1/19: 46,XY[24]; 4/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[23]; 3/20: 46,XY[24]; 4/20: 46,XY[24]
20	5939	10/13: 46,XY[21]; 2/14: 46,XY[32]
21	8451	7/19: 46,XY,del(7q)[5]/46,XY[15]
22	7810	2/18: 46,XY[24]; 3/18: 46,XY[24]; 4/18: 46,XY[25]; 9/18: 46,XY[23]; 11/18: 46,XY[24]; 1/19: 46,XY[22]; 4/19: 46,XY[21]; 5/19: 46,XY[24]; 8/19: 46,XY[24]
23	7957	3/18: 46,XY[18] (PB); 6/18: 46,XY[23]; 7/18: 46,XY[24]
24	5971	6/13: 46,XY,del(3)(q21)[2]/46,XY[18]
25	6039	11/19: 46,XX[20]
26	7750	5/19: 46,XY[20]
27	3458	11/08: 46,XX[21]/46,XY[3]; 1/09: 46,XX[24]; 2/09: 46,XY[23]/46,XY[1]; 4/09: 46,XX[23]; 1/11: 46,XX[7]/48,XY,+8,+21[16]; 7/11: 46,XX[24]
28	7907	11/15: 46,XX[23]; 1/19: 46,XX[23]; 4/19: 47,XX,+3[3]/46,XX[21]; 5/19: 46,XX[24]; 7/19: 46,XX[24]; 10/19: 46,XX[24]; 2/20: 46,XX[23]; 5/20: 46,XX[24]
29	7888	02/19: 46,XY[24]; 3/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[23]; 7/19: 46,XY[24]; 8/19: 46,XY[24]; 12/19: 46,XY[24]; 3/20: 46,XY[22]
30	2473	2/07: 46,XX[23]; 3/08: 46,XX[23]; 5/09: 46,XX[22]
31	7311	12/17: 46,XY[30]
32	1786	5/00: 46,XX[18]/46,XX,inv(16?)[2]; 7/00: 46,XX[20]; 8/00: 46,XX[17]/46,XX,del(17p)[1]/46,XX,del(20)(q11)[1]/46,XX,del(11)(q23)[1]; 11/00: 46,XX[21]; 11/00: 46,XX[17]/46,XX,del(1q)[1]/45,XX,-13[2]; 3/00: 46,XX[20]/46,XX,add(11q)[1]; 10/07: 46,XX[21]; 01/08: 46,XX[20]; 7/09: 46,XX[23]
33	7523	2/18: 46,XY[22]; 3/18: 46,XY[23]; 5/18: 46,XY[23]; 6/18: 46,XY[23]; 9/18: 46,XY[24]; 1/19: 46,XY[24]
34	3845	7/06: 46,XY[20]
35	6598	4/19: 47,XX,+8[3]/46,XX[24]; 5/19: 47,XX,+8[2]/46,XX[22]; 7/19: 46,XY[24]; 8/19: 46,XY[24]; 10/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[24]; 12/19: 46,XY[21]; 2/20: 46,XY[18]; 3/20: 45,X0[3]/46,XY[18]
36	3736	6/08: 46,XY[24]; 9/08: 46,XY[24]; 5/09: 46,XY[23]; 2/10: 46,XY[22]
37	9067	1/21: 46,XY[23]
38	8985	5/21: 46,XX[24]

39	7721	3/17: 46,XX[30]
40	7510	8/17: 46,XY[24]; 9/17: 46,XY[24]; 12/17: 46,XY[24]; 2/18: 46,XY[24]; 3/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[24]; 6/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[22]; 11/19: 46,XY[24]; 3/20: 46,XY[23]
41	7538	3/19: 46,XY[23]
42	8968	11/10: 46,XY[20]; 3/19: 46,XY[20]
43	7173	10/16: 46,XY[25]
44	6007	07/21: 46,XY[20]
45	7190	3/20: 46,XX[20]
46	8947	4/20: 46,XY[22]; 4/21: 46,XY[20]; 9/21: 46,XY[20]
47	8928	7/21: 47,XX,+1[2]/48-52,XX,del(4)(q31),del(5)(q22q33),add(11)(q15),add(17)(p11),der(19)t(1;19)(q23;p13.3),+21,+21,+21,+21[16]/46,XX[6]
48	7451	8/15: 46,XY[28]; 3/16: 46,XY[25]; 5/16: 46,XY[24]; 10/16: 46,XY[24]; 1/17: 46,XY[23]
49	5636	12/11: 46,XY[23]
50	3040	7/06: 46,XX[20]; 8/06: 46,XX[23]; 9/06: 46,XX[23]; 12/06: 46,XX[24]; 2/07: 46,XX[23]
51	1710	2/00: 46,XX[21]
52	3879	5/10: 46,XY[22]; 8/10: 46,XY[22]
53	1801	11/00: 46,XY[18]/46,XY,del(11q)[1]/46,XY,del(17p)[1]; 01/01: 46,XY[20]; 8/01: 46,XY[20]/46,XY,del(17p)[1]
54	6507	04/21: 46,XY [20]
55	6118	12/20: 46,XX[6]; 5/21: 46,XX[20]
56	7698	1/19: 46,XY[21]
57	6414	2/16: 46,XX,del(5)(q14q34)[11]/46,XX[5]
58	8877	1/21: 45,X,-Y[3]/46,XY[18]
59	1671	4/99: 46,XY[20]
60	3443	5/09: 45,X,-Y[3]/46,XY[19]; 7/09: 46,XY[24]; 9/09: 46,XY[22]; 6/10: 46,XY[21]; 8/10: 46,XY[23]; 9/16: 45,X,-Y[2]/46,XY[20]; 10/16: 46,XY[22]; 12/16: 46,XY[24]; 6/17: 46,XY[24]; 12/19: 46,XY[23]; 2/20: 46,XY[24]; 3/20: 45,X,-Y[1]/46,XY[21]
61	8395	7/15: 46,XY[26]; 9/19: 46,XY[22]; 02/21: 46,XY,del(7)(q21)[13]/45,XY,-7[4],46,XY[6] (PB)
62	6301	8/14: 47,XX,+8[2]/46,XX[31]
63	8809	2/21: 46,XX[26]
64	8853	9/16: 46,XY[20]
65	7751	6/18: 46,XY[20]
66	5404	3/12: 46,XX[20]; 6/14: 46,XX[31]; 6/16: 46,XX[23]
67	8662	1/21: 46,XY[11] (PB)
68	4027	1/12: 46,XY[21]; 03/14: 46,XY[33]; 04/17: 47,XY,+14[3]/46,XY[17]; 1/12: 46,XY[21]; 03/14: 46,XY[33]; 04/17: 47,XY,+14[3]/46,XY[17]; 12/17: 46,XY[23]
69	8640	12/16: 46,XY[24]; 1/17: 46,XY[23]; 12/17: 46,XY[21]; 3/18: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[24]
70	7992	1/19: 46,XY[24]; 4/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[23]; 2/20: 46,XY[23]

71	8326	9/19: 46,XY[18] (PB); 9/19: 46,XY[24] (KM); 1/20: 46,XX[22]; 3/20: 46,XX[23], 6/20: 46,XX[25]
72	8619	4/20: 46,XY[21]; 7/20: 46,XY[22]
73	7805	6/18: 46,XY[24]; 7/18: 46,XY[24]; 8/18: 46,XX[24]/46,XY[1]; 10/18: 46,XX[8]/46,XY[16]; 4/19: 46,XY[22]
74	6105	11/13: 46,XY[20]
75	8675	6/20: 46,XX[27]
76	7648	12/18: 46,XX[24] (PB)
77	8445	8/18: 47,XX,+21[2]/46,XX[20]; 3/00: 46,XX[20]
78	6125	10/15: 46,XY[26]
79	7207	9/16: 46,XY[26]
80	8811	9/20: 46,XX[23]
81	7548	4/18: 46,XY[22]; 5/18: 46,XY[24]; 6/18: 46,XY[25]; 10/18: 46,XY[24]; 2/19: 46,XY[24]
82	7593	4/18: 46,XY[24]; 8/18: 46,XY[25]; 11/18: 46,XY[24]; 11/18: 46,XY[19] (PB); 2/19: 46,XY[21]; 9/19: 46,XY[22]; 11/19: 46,XY[20]; 1/20: 46,XY[24]
83	8335	4/20: 46,XX[24]
84	6308	12/07: 46,XX[24]; 1/18: 46,XX[24]; 5/18: 46,XX[24]; 9/18: 46,XX[24]; 2/20: 46,XX[24]
85	8508	2/20: 46,XX,t(3;6)(q27;q27)[16]/46,XX[8]; 6/20: 46,XX[24]; 7/20: 46,XX[24]
86	6401	12/14: 46,XX[14]
87	8421	8/19: 46,XY[23]; 5/20: 52,XY,+X,+4,+6,del(13q),+14,add(16q),+19,+21,+22[14]/46,XY[24] (PB)
88	1777	11/00: 46,XX[20]; 06/02: 46,XX[19]; 12/04: 46,XX[20]; 01/07: 46,XX[21]; 09/07: 46,XX[23]; 3/08: 46,XX[23]; 12/09: 46,XX[22]; 8/11: 46,XX[21]
89	3350	3/09: 46,XX[23]; 5/09: 46,XX[22]; 12/09: 46,XX[24]
90	7803	9/19: 46,XY[20]
91	7044	3/15: 46,XX[20]; 5/19: 46,XX,del(17)(p11)[2]/46,XX,add(17)(p7)[3]/46,XX[22]
92	7563	06/18: 46,XX[24]; 8/18: 46,XX[24]; 1/19: 46,XY[1]/46,XX[23]; 02/19: 46,XY[3]/46,XX[21]; 3/19: 46,XX[24]
93	8668	12/19: 46,XX,t(2;11)(p21;q23)[17]/46,XX[8]; 4/20: 46,XX,t(2;11)(p21;q23)[15]/46,XX[9]
94	8561	4/20: 46,XX[21]
95	6490	04/17: 46,XY[20]; 11/17: 46,XY[20]; 02/20: 46,XY[22]
96	971	6/94: 46,XX[16]
97	7367	3/17: 46,XY[26] (PB); 7/19: 46,XY[24]; 4/20: 46,XY[22]
98	7194	02/20: 47,XY,+8[4]/46,XY[17]
99	8511	2/20: 46,XX[22]; 6/20: 46,XX[23]
100	8653	12/18: 46,XY[25]
101	7329	03/16: 47,XY,+8[19]/46,XY,del(7)(q21)[1]/46,XY[2]
102	8311	3/19: 46,XY[24]; 6/09: 46,XY[2]/46,XX[22]; 6/19: 46,XX[24]; 8/19: 46,XX[24]; 9/19: 46,XX[24]; 12/19: 46,XX[24]; 3/20: 46,XX[23]

103	6368	06/16: 46,XY[24]; 12/16: 46,XY[23]; 01/17 46,XY[23]; 6/17: 46,XY[24]; 9/17: 46,XY[24]
104	7283	10/17: 46,XY,inv(16)(p12q22)[3]/46,XY[21]; 11/17: 46,XY[24] (PB); 5/18: 46,XY[24] (PB); 6/18: 46,XY[18]; 01/19: 46,XY[25]; 8/19: 48; XY,+8,i(11)(q10),+13,inv(16)(p13q22)[20]/48,idem,t(2;7)(p25;q22)[4]; 10/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[28]; 1/20: 37-96,XXYY,+8,+8,i(11)(q10),i(11)(q10),+13,inv(16) (p13q22),inv(16)(p13q22)[25]
105	7845	11/18: 46,XX[23]; 1/19: 46,XX[21]
106	7597	8/17: 46,XY[21]
107	7822	10/16: 46,XX[2]
108	7895	7/18: 46,XX[24]
109	8639	1/20: 45,X,-Y[7]/46,XY[14]
110	8465	10/19: 46,XX[22]
111	8521	11/19: 46,XX[24]; 2/20: 45,X,-?Y/X[7]/46,XY[14]; 3/20: 45,X,-?Y/X[1]/46,XY[23]
112	5491	7/12: 46,XY[23]; 9/12: 46,XY[24]; 12/12: 46,XY[22]; 10/13: 46,XY[25]
113	7351	3/17: 46,XY[23]; 4/19: 46,XY[24]
114	5628	3/13: 46,XY[21]; 11/13: 46,XY[22]; 12/13: 46,XY[25]
115	8031	12/15: 46,XY[23]
116	6135	6/14: 46,XY[30]; 10/15: 46,XY[26] (PB)
117	7378	3/17: 46,XY[22]
118	6355	10/13: 46,XY,dup(1)(q11q32)[5]/46,XY[19]; 10/14: 46,XY,dup(1)(q11q32)[3]/46,XY[25]
119	8389	1/14: 46,XY[20]
120	8105	11/18: 46,XY[4]
121	8400	6/16: 46,XY[20]
122	7856	5/18: 46,XY[24]; 6/18: 46,XY[22]; 7/18: 46,XY[22]; 8/18: 46,XY[24]; 12/18: 46,XY[20]; 3/19: 46,XY[24]
123	6400	11/15: 46,XY[25]; 5/16: 46,XY[25]; 9/17: 46,XY[23]; 2/18: 46,XY[22]; 7/18: 46,XY[24]
124	5646	8/12: 46,XY[23]; 12/12: 46,XY[24]
125	3216	11/07: 46,XY[22]
126	7270	1/17: 46,XX[10]
127	7312	1/16: 46,XY[26]; 12/16: 46,XY[22]; 3/17: 46,XY[24]
128	6481	3/15: 46, XX[22]; 8/15: 46,XX[20]
129	3694	2/09: 46,XX[22]; 3/09: 46,XX[23]; 6/09: 46,XX[20]
130	982	7/94: 46,XX[3]
131	598	11/94: 46,XX[18]
132	264	01/90: 46,XX[17]
133	7945	1/19: 46,XY[23]; 11/19: 46,XY[24] (PB)
134	5728	6/20: 46,XY[24]
135	8313	6/17: 46,XX[20]
136	6103	09/14: 46,XX,del(13)(q13q21)[17]/46,XX[6]

137	6483	8/15: 46,XX[26]; 10/15: 46,XY[25]; 7/16: 46,XY[24]
138	6216	1/15: 46,XX[27]
139	3682	4/10: 46,XX[22]
140	8092	4/10: 46,XY[22]
141	2575	1/11: 46,XY[21]; 1/12: 46,XY[20]; 7/12: 46,XY,inv(9)(p11q12)[21c]
142	1832	5/02: 46,XX[16]/46,XX,del(11q)[2]/46,XX,del(20q)[1]/46,XX,del(12p)[1]; 9/02: 46,XX[22]; 1/03: 46,XY[22]; 7/03: 46,XY[11]; 8/03: 46,XY[11]; 01/04: 46,XY[21]/47,XY, +10[1]; 7/04: 46,XY[23]
143	2067	10/11: 46,XX[22]; 11/11: 46,XX[23]; 3/14: 46,XY[28]; 12/17: 46,XX[22]
144	1170	12/94: 46,XY[15]; 8/95: 46,XY[18]; 8/96: 46,XY[20]; 8/97: 46,XY[18]
145	7530	1/18: 46,XY[24]
146	6247	7/14: 46,XX[28]; 1/15: 46,XY[29]; 5/15: 46,XY[27]; 8/16: 46,XY[24]
147	8472	10/19: 46,XY[24]
148	7101	4/16: 46,XX[24]; 7/16: 46,XY[23]; 9/16: 46,XY[24]; 5/17: 46,XY[24]
149	5852	8/10: 46,XY[20]; 10/12: 46,XY[20]; 10/15: 46,XY[24]
150	3452	4/09: 46,XY[23]
151	3877	8/10: 46,XX[24]; 9/11: 46,XY[14]/46,XX[8]
152	3950	8/10: 47,XX,+8[2]/46,XX[20]; 7/15: 46,XX[25]
153	5952	3/15: 48,XX,+11,+19[1]/46,XY[25]; 4/15: 46,XX,+5,del(6q),-13[1]/ 46,XY[26]; 5/15: 46,XY[29]; 6/15: 46,XX,t(6;10)(q21;p11)[1]/46,XX [2]/46,XY[25]; 8/15: 46,XY[28]; 10/15: 46,XY[24]; 2/17: 46,XY[26] (PB)
154	587	10/95: 46,XX[21]; 10/96: 46,XX[20]; 4/05: 46,XX, fra(10q)[2]/ 46,XX[22]; 3/06: 46,XX[22]
155	8159	3/15: 46,XY[30]; 8/17: 46,XY[8] (PB); 4/18: 46,XY[23]; 7/18: 46,XY,del(3)(q13q24) [18]; 8/18: 46,XY[24]; 11/18: 46,XY,del(3)(q13q24)[4]/47, idem,+8[2]/ 46,XY[18]; 12/18: 46,XY,del(3)(q13q24)[14]/47,idem, +8[10]; 1/19: 46,XY[24]
156	7620	1/16: 46,XX[20]; 3/16: 46,XX[20]; 5/17: 46,XX[20]
157	6109	6/14: 46,XY[30]; 8/14: 46,XY[27]; 9/14: 46,XY[30]; 11/14: 46,XY[26]; 1/15: 46,XY[28]; 8/15: 46,XY[28]; 8/16: 46,XY[24]
158	10	1/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[23]
159	7495	4/17: 45,X,-Y[13]/46,XY[13]; 11/17: 45,X,-Y[7]/46,XY[13]; 12/17: 45,X,-Y[7]/46,XY[13]
160	6095	6/14: 46,XY[29]; 9/14: 46,XY[30]; 1/15: 46,XY[27]; 6/15: 46,XY[28]; 11/18: 46,XY[24]
161	8396	2/17: 46,XX[24]; 6/17: 46,XX[22]; 11/17: 46,XX[24]
162	2514	3/06: 46,XX[23]
163	8017	10/17: 46,XY[24]; 11/17: 46,XY[24]; 8/18: 46,XY[24]; 11/18: 46,XY[21]; 1/19: 46,XY[23] (PB)
164	2598	9/04: 46,XY[22]; 4/07: 46,XY[23]
165	3198	5/07: 46,XY[22]; 7/07: 46,XY[24]; 9/07: 46,XY[12]; 3/08: 46,XY[19]; 2/09: 46,XY[22]
166	8178	2/19: 46,XY[25] (PB); 9/19: 47,XY,+21[3]/46,XY[37]
167	8009	8/18: 47,XY,+8[18]/46,XY[2]
168	8217	12/18: 46,XY[20]

169	3407	10/11: 46,XY[24]; 1/13: 46,XY[21]
170	7415	4/17: 46,XY[24]
171	6143	10/15: 46,XY[20]
172	5719	11/12: 46,XX[22]
173	7591	3/18: 46,XY[23]; 6/18: 46,XY[23]; 7/18: 46,XY[24]; 9/18: 46,XY[24]
174	7702	4/18: 46,XX[23]
175	6377	8/18: 45,XY,inv(3)(q21q26),-7 [27]; 10/18: 45,XY,inv(3)(q21q26),-7[22]/45,idem, t(1;15)(q21;q22)[3]
176	7586	12/17: 46,XY[24]
177	7792	2/18: 46,XX[7]; 2/18: 46,XY[9] (PB)
178	8054	3/17: 46,XX[11] (PB); 9/18: 47,XX,+21[5]/46,XX[2]
179	6458	10/15: 46,XY[24] (PB)
180	7923	7/15: 46,XY,t(1;12)(p36;p12)[4]/47,idem,+20[2]/46,XY[18]; 1/17: 46,XX[28]; 4/17: 46,X,t(X;20)(q11;q13)[2]/46,XX[22]; 8/17: 46,XX[24]; 4/18: 46,X,t(X;20)(q11;q13)[6]/46,XX[18]; 8/18: 46,X,t(X;20)(q11;q13)[6]/46,XX[19]
181	7125	5/18: 45,X,-Y[3]/46,XY[18]; 6/18: 46,XY[24]
182	7920	8/18: 46,XY[23]
183	7156	10/17: 46,XY[18]
184	7053	8/16: 92,XXXX[3]/46,XX[20]
185	1022	2/12: 47,XX,+8[15]/46,XX[7]
186	6397	3/15: 46,XX[26] (PB)
187	6435	8/14: 46,XY[27]
188	6416	6/18: 47,XX,+8[4]/46,XX[26]
189	7796	11/14: 46,XX[26]; 1/15: 46,XX[23]; 2/15: 46,XX[28]; 6/15: 46,XX[26]; 10/15: 46,XX [24]; 4/16: 46,XX[24]; 7/16: 46,XX[24]; 4/18: 46,XX[24]
190	6164	6/13: 46,XX[25]; 11/16: 46,XX,del(20q)(q13;1)[5]/46,XX[20]
191	5733	1/18: 47,XY,+8[20]
192	3471	11/08: 46,XY[25]; 03/14: 46,XY[20]
193	7005	12/15: 46,XY[22]
194	7375	4/15: 46,XX[25]; 1/16: 46,XX[22]
195	6632	2/16: 46,XY[22]; 4/17: 46,XY[1]/46,XX[23]; 5/17: 46,XX[18]/46,XY,-7[6]
196	8365	1/16: 45,X,-Y[3]/46,XY[18]; 3/16: 45,X,-Y[2]/46,XY[21]; 12/16: 46,XY,t(2;21)(q31;q22),der(9q)[20]/45,X,-Y[1]/46,XY[3]; 8/17: 46,XY,del(3)(p11p21)[3]/46,XY,t(2;21)(q31;q22),der(9)[2]/45,X,-Y[1]/46,XY[18]
197	2044	5/06: 46,XY[20]
198	1158	2/99: 46,XY[20]; 1/03: 46,XY[22]
199	3204	5/07: 47,XY,+8[7]/46,XY[16]
200	1947	4/03: 46,XY[22]
201	5823	8/13: 46,XY[20]; 6/14: 46,XY[20]
202	3445	2/09: 46,XY[23]; 10/11: 46,XY[23]; 01/13: 46,XY[22]

203	7528	8/17: 46,XY[20]
204	5878	2/13: 46,XX[26]
205	3897	9/09: 46,XY[21]; 1/17: 46,XX[5]/45,XX,-7[2]
206	7755	6/17: 45,XY,-3,del(5q)(q14q33),del(7)(q22),-17,+mar[6]/46,XY[9]
207	3083	3/07: 46,XX[23]; 6/07: 46,XX[23]; 5/08: 46,XX[23]; 6/09: 46,XX[23]; 7/09: 46,XX[22]; 11/09: 46,XX[21]; 1/10: 46,XX[21]; 2/10: 46,XX[25]; 3/10: 46,XX[22]; 08/13: 47,XX,+21[7]/47,idem,del(13)(p12q14)[3]/46,XX[10]
208	8542	10/18: 46,XY[25]
209	7505	4/17: 46,XY[20]
210	7475	12/14: 46,XX[20]; 1/15: 46,XX[11]
211	7447	9/14: 46,XY[28]; 11/14: 46,XX[28]; 12/14: 46,XY[1]/46,XX[27]; 2/15: 46,XX[27]; 9/15: 46,XX[28]; 10/16: 46,XX[24]
212	2186	12/06: 46,XY[23]; 2/08: 46,XY[16]; 7/08: 46,XY[22]; 3/09: 46,XY[23]; 3/10: 46,XY[22]; 46,XY[19]
213	7781	3/12: 46,XY[22] (PB); 3/17: 46,XY[12] (KM)
214	6297	05/15: 46,XY,del(5q)[2]/46,XY[25]; 9/15: 46,XY[28]
215	6543	11/15: 46,XX[24]; 10/16: 46,XX[25]
216	8086	1/15: 46,XY[15]; 3/15: 46,XY[20]; 10/15: 46,XY,del(5)(q13q31[1])/46,XY[23]; 1/16: 46,XY[7] (PB)
217	2413	1/05: 46,XY[20]; 6/05: 46,XY[23]; 11/05: 46,XY[2]; 2/07: 46,XY[21]
218	7204	8/17: 46,XX[20]
219	5857	11/13: 46,XY[22]; 6/14: 46,XY[28]; 12/14: 46,XY[25]; 3/17: 46,XY[23]
220	3494	3/09: 46,XY[20]
221	7492	11/11: 46,XY[2]
222	7033	11/16: 46,XY[25]
223	1418	11/96: 46,XX[20]; 5/97: 46,XX[28]; 10/97: 46,XX[20]; 11/98: 46,XX[19]; 7/00: 46,XX[17]/45,XX,-19[3]; 10/02: 46,XX[22]
224	8597	11/16: 46,XY[22]; 12/16: 46,XY,del(7)(q22)[7]/92,XY,del(7)x2[5]/46,XY[12]; 12/16: 92,XXYY,del(7)(q22q32)x2[8]/46,XY[7]
225	984	1/00: 46,XY[20]
226	7063	7/16: 46,XY,+13,del(17)(p11)[25]; 8/16: 47,XY,+13,del(17)(p11)[10]/48,idem,+8[1]; 9/16: 47,XY,+13,del(17)(p11)[12]/46,XY[8]
227	7452	4/13: 46,XY[20]; 8/13: 46,XY[22]; 11/13: 46,XY[22]; 2/14: 46,XY[23]
228	6571	10/14: 46,XY[20]
229	6554	2/16: 46,XX[28] (PB); 4/16: 46,XY[24]; 5/16: 45,X[3]/46,XY[21]; 6/16: 46,XY[23]; 9/16: 46,XY[24]
230	2344	2/97: 46,XX[20]; 7/98: 46,XX[21]; 7/03: 46,XX[22]; 2/07: 46,XX[22]/46,XX,del(6p)[2]; 2/08: 46,XX[20]
231	769	6/94: 46,XX[15]; 6/96: 46,XX[20]; 9/97: 46,XX[19]/47,XX,+mar[1]; 2/00: 46,XX[19]
232	8083	2/16: 90,XXYY,-13,-13[9]/46,XY[1]; 3/16: 46,XY[24]; 6/16: 52-81,XXYY,add(1)(q25),der(1;14)(q10;q10),der(1;3)(q10;q10),del(1)(q11),der(1;5)(p10;q10),dup(3)(p21

		p26),add(3)(q10),der(3;6),del (3)(p11),add(4)(p11),add(5)(p15),add(8)(p11),del(11)(q14),del(12)(p11),der(14;22)(q10q10),+4mar[17]/ 46,XY[7]
233	6475	11/15: 46,XY[8]
234	6315	6/15: 46,XY[26]; 6/16: 46,XY[24]
235	8637	3/13: 46,XY[24]; 12/13: 46,XY[24]; 12/15: 46,XY[26]; 1/16: 46,XY[26]; 3/16: 46,XY[24]; 4/16: 46,XY[24]; 5/16: 46,XY[23]/46,XX[1]
236	1482	7/12: 46,XY[22]
237	6510	04/15: 46,XX[28]
238	6438	8/12: 46,XY[17]; 2/15: 46,XY,inv(2)(?p24q13)[4]/46,XY[24]
239	7910	3/15: 47,XY,+20[2]/46,XY[24]; 4/15: 46,XY[27]
240	162	04/97: 46,XX[20]; 11/98: 46,XX[20]; 11/01: 46,XX[19]; 9/04: 46,XX[21]; 1/05: 46,XX[22]; 3/06: 46,XX[23]; 12/06: 46,XX[21]; 8/11: 46,XX[8]
241	5495	9/12: 45,X,-Y[4]/46,XY[30]
242	5396	3/11: 46,XX,der(6)t(6;9)[8]/46,XX[13]
243	2564	1/06: 46,XX[24]
244	3268	11/07: 46,XY[21]; 12/08: 46,XY[21]; 4/09: 46,XY[24]; 3/13: 46,XY[26]; 7/15: 47,XY,+8[3]/48,XY,+8,+21[13]/46,XY[13]; 11/15: 48,XY,+8+21[5]/46,XX[21]; 12/15: 48,XY,+8,+21[4]/46,XX[22]; 1/16: 48,XY,+8,+21[22]/46,XY[2]
245	6385	07/12: 46,XY[22]; 10/12: 46,XY[20]; 02/13: 46,XY,der(5;17) (q10;q10)[4]/46,XY[19]; 06/13: 46,XY[24]; 09/13: 46,XY[23]; 9/14: 44-46,XY,-5,der(6)t(6;17) (p25;q11),+1-2mar[24]/46,XY[8]; 1/15: 44-46,XY,-5,der(6)t(6;17)(p25;q11),+2mar[2]/46,XX[26]; 4/15: 46,XX[28]; 6/15: 46,XY[1]/46,XX[26]; 11/15: 46,XX[24]
246	5355	1/10: 46,XY[20]; 11/11: 46,XY[20]; 5/12: 46,XY[20]; 9/12: 46,XY[20]; 4/13: 46,XY[20]; 8/14: 46,XY[20]; 4/14: 46,XY[20]
247	6402	12/12: 46,XX[22]; 1/13: 46,XX[23]; 2/13: 46,XX[16]/45,XX,-21[3]; 5/13: 46,XX[22]; 8/13: 46,XX[22]; 9/14: 46,XX[28]; 12/14: 46,XX[28]
248	6085	5/15: 46,XX[5]
249	6603	9/15: 46,XY[23] (PB)
250	3819	7/11: 46,XY[23]; 8/11: 46,XY[22]; 1/12: 46,XY[23]; 06/14: 46,XY[32]
251	8136	9/08: 46,X,-Y[18]/46,XY[2]; 2/09: 45,X,-Y[19]/46,XY[1]
252	6049	3/15: 46,XY[20]
253	6494	2/15: 46,XY[27]
254	5935	4/14: 46,XX[31]; 9/14: 46,XX[29]; 1/15: 46,XX[28]; 7/15: 46,XX[24]
255	1858	7/00: 46,XX[18]
256	5806	1/13: 46,XY[23]
257	5635	4/13: 46,XY[20]; 11/13: 46,XY[11]; 10/14: 45,X,-Y[5]/46,XY[18]
258	6166	10/14: 45,XY,-7,der(17)(17qter->17q12::17q11->17p11::17p11-> 17q11::17q12->17qter)[12]/46,XY[8]
259	5494	5/14: 46,XY[29]; 11/14: 46,XY[27]
260	6513	10/13: 45,X,-Y[4]/46,XY[19]; 4/14: 45,X,-Y[5]/46,XY[17]; 5/15: 46,XY[25]
261	6277	2/15: 46,XY[20]

262	7473	5/15: 46,XY,t(11,19)(q23,p13.3)[28] (PB)
263	7192	4/14: 47,XX,+8[7]/46,XX[13]
264	7424	5/15: 46,XY[21]
265	5652	5/14: 46,X,idic(X)(q13)[16]/46,XX[13]
266	6167	4/15: 46,XY[20]
267	5490	5/14: 46,XX[29]; 11/14: 46,XX[27]
268	6589	11/14: 46,XY[25]
269	5600	10/11: 46,XY[19]; 12/13: 46,XY[22] (PB)
270	6061	10/15: 46,XY[15]; 01/16: 46,XY[15]; 02/16: 46,XY[16]
271	5392	2/11: 46,XX,del(6)(q21)[5]/46,XX,der(15)t(1;15)(q12;q11)[6]/46,XY[12]; 7/12: 46,XY[27]
272	6020	4/14: 46,XY[29]; 1/15: 46,XY[27]
273	1643	8/11: 46,XX[6]
274	5383	8/09: 46,XY[23]; 6/11: 46,XY[17]; 7/12: 46,XY[23]; 7/13: 46,XY[4]/46,XX[19]; 12/13: 46,XX[26]; 5/14: 46,XX[14]
275	3400	11/07: 46,XY[17]; 01/11: 46,XY,t(2;6)(q23;q25)[13]/46,idem,add(17)(p11)[12]; 02/11: 46,XY,t(2;6)(p23;q25)[1]/46,idem,der(9;17)(q11;q11)[22]/46,XY[1]; 4/11: 46,XY[24]
276	3015	5/07: 46,XX[23]
277	4049	04/13: 46,XY[25]; 9/13: 46,XY[20]
278	5503	1/13: 46,XY[23]; 7/14: 47,XX,+8[2]/48,XX,+8,+21[23]/48,XX,+8,+i(21)(q10)[4]
279	6203	10/14: 46,XY[26]
280	7214	7/13: 46,XY[19]
281	2509	10/13: 46,XY[22]
282	1704	02/00: 46,XY[21]; 06/14: 46,XY[28]
283	3794	02/07: 46,XY[29]/47,XY,+21[1]
284	5825	7/14: 46,XX[20]
285	6134	11/13: 46,XY[20]
286	6387	5/14: 46,XY[20]
287	6535	9/12: 46,XY[20]
288	6066	3/14: 46,XY[31]
289	6132	7/13: 46,XY[21]
290	6548	2/14: 46,XY[20]
291	5617	7/13: 46,XY[23]
292	5692	10/12: 46,XY[24]; 1/13: 46,XY[22]; 6/13: 47,XY,+8[1]/46,XY[23]; 10/13: 46,XY[23]
293	2729	7/05: 45,XY,del(5),-7,del(12p),add(17),del(20)[10]/46,XY[12]; 8/05: 46,XY[22]; 9/05: 46,XY[21]; 11/05: 46,XY[23]; 10/06: 46,XY[6]/45,XY,del(5)(q22q33),-7,del(12)(p12),add(17)(p11),del(20)(q11)[17]; 12/06: 46,XY[23]; 2/13: 46,XY[25];
294	2812	04/05: 45,X,-Y[8]/46,XY[14]; 01/08: 45,X,-Y[9]/46,XY[14]
295	2467	10/04: 46,XX[22]; 4/05: 46,XY[21]/45,X0[1]; 3/07: 46,XY[23]

296	3900	4/10: 47,XX,+8[2]/46,XX[21]; 8/10: 46,XX[22]; 11/10: 46,XX[20]; 12/10: 46,XX[4]/46,XY[22]; 2/11: 46,XY[23]; 8/13: 46,XY[24]
297	2606	8/05: 46,XY[20]
298	5729	10/13: 46,XY[19]
299	3354	1/09: 46,XY[23]; 2/09: 46,XY[23]; 9/11: 46,XY[20]
300	2860	11/05: 46,XX,t(15;17)(q22;q21)[22]; 1/06: 46,XX[20]; 2/06: 46,XX[22]; 2/07: 46,XX[24]
301	2246	5/03: 46,XY[20]; 5/05: 46,XY[19]
302	2172	2/04: 46,XX[20]
303	1905	8/00: 46,XX[20]; 10/00: 46,XX[16]; 11/06: 46,XX[24]; 9/08: 46,XX[20]
304	2537	8/00: 46,XX[18]/46,XX,del(11q)[1]/45,XX,-20[2]; 12/03: 46,XY[18]/46,X0[2]; 6/20: 46,XY[24]
305	3489	11/13: 46,XY[26]
306	5649	8/11: 46,XY[20]
307	2014	2/00: 46,XY[21]; 8/01: 46,XY[22]; 6/13: 47,XY,+8[21]/46,XY[3]
308	3691	4/08: 46,XX[23]
309	6028	11/14: 46,XX[20]
310	7458	2/12: 46,XY[11]; 2/12: 46,XY [12] (PB); 3/12: 46,XY[12]; 4/12: 46,XY[20]
311	3260	8/11: 46,XX[21]
312	989	9/98: 46,XY[20]; 9/00: 46,XY[19]
313	5778	1/13: 46,XY[23]
314	1462	11/03: 46,XY[20], 9/05: 46,XY[22]
315	3239	7/08: 46,XX[25]; 11/11: 46,XX[25]; 6/12: 46,XX[25]; 7/13: 46,XX[22]
316	5405	10/14: 45,XX,-19[3]/46,XX[17]
317	5625	6/12: 46,XY[22]
318	2174	6/11: 46,XY[23]
319	5633	8/11: 46,XY[24]; 12/11: 46,XY[22]; 10/12: 46,XY[23]; 1/13: 47,XY,+8[2]/46,XY[22]
320	5687	7/12: 46,XY[22]
321	5314	4/13: 46,XX[20]
322	5777	3/13: 46,XY[22]
323	4025	9/10: 46,XY[22]; 3/11: 46,XY[21]
324	2644	1/06: 46,XX[20]; 11/06: 46,XX[22]
325	4056	08/11: 47,XY,+21[5]/46,XY[17]
326	1325	1/01: 46,XX[12]/46,XX,del(5)(q13;q33)[8]
327	4000	1/12: 46,XY[24]
328	3327	6/09: 46,XY[23]; 11/12: 45,X,-Y[3]/46,XY[22]; 1/13: 46,XY[25]
329	6588	6/12: 46,XY[21]
330	7189	4/13: 46,XY[24]
331	5810	7/11: 46,XX[23]; 5/12: 46,XX[21]

332	5499	3/12: 46,XX[19]
333	3423	2/09: 46,XY[5]; 11/10: 46,XY[20]
334	5601	2/13: 46,XY[23]
335	5603	6/1: 47,XX,t(1;2)(p22;q37),+mar[3]/46,XX[17]; 6/12: 46,XX[20]
336	3478	8/09: 46,XX,add(10)(p11)[2]/46,XX[20]
337	1812	11/99: 46,XX[20]; 8/01: 46,XX[18]; 10/02: 46,XX[22]
338	5343	1/12: 47,XY,+4[2]/46,XY[19]; 5/13: 46,XY[20]
339	5359	9/11: 46,XY[20]; 7/12: 46,XY[20]
340	1805	1/03: 47,XY,+8[5]/46,XY[17]; 9/03: 46,XY[5]/47,XY,+8[16]; 1/04: 46,XY[21]; 4/04: 46,XY[22]; 8/05: 46,XY[19]
341	5346	7/12: 46,XY[30]
342	3683	1/11: 46,XX[24]; 9/11: 45,XX,der(6;17)(p11,q11),-6[19]
343	3054	11/08: 46,XY[21]; 2/09: 46,XY[24]; 9/11: 45,XY,der(7)[8]/46,XY[13]; 5/12: 45,XY,-7[1]/46,XY[21]
344	8043	5/12: 46,XY,t(5;17)(p15;q11)[2]/46,XY[19]
345	5397	5/12: 47,XY,+21[3]/46,XY[18]
346	5620	9/11: 46,XX[23]
347	5358	5/12: 46,XX[25]
348	3230	11/11: 46,XY[22]
349	5747	12/10: 46,XY[23]
350	5634	12/11: 46,XX,-7,+14[21]/46,XX[2]
351	5672	9/11: 46,XY[19]; 1/12: 45,XY,-21[3]/46,XY[20]; 4/12: 46,XY[24]; 2/13: 46,XY[25]
352	3435	9/10: 46,XY[22]; 1/11: 46,XY[21]; 8/11: 46,XY,add(1)(q32)[10]/46,XY,t(18;21)(q12.1;q13)[9]/46,XY[4]
353	3571	7/11: 46,XX,der(7),del(7)(q11),-18[12]/46,XX,del(3)(p11),der(7),del(7)(p11),del(10)(q25),-18[2]/46,XX[10]
354	2686	12/04: 46,XY[16]; 4/05: 46,XY[20]
355	3813	6/11: 46,XY[19]; 8/11: 46,XY[23]
356	5310	3/11: 45,XY,-Y[8]/46,XY[17]; 10/11: 45,XY,-Y[3]/46,XY[20]
357	3349	10/08: 46,XY[23]; 12/09: 46,XY[22]; 4/11: 46,XY[24]; 1/12: 46,XY[21]
358	5629	11/11: 46,XX[19]
359	3565	7/09: 46,XX[22]/46,XX,del(20q)[1]
360	1767	12/08: 46,XY[22]
361	7430	6/10: 47,XY,+8[18]/46,XY[7]; 3/11: 47,XY,+8[18]/46,XY[7]; 6/11: 47,XY,+8[25]/46,XY[2]
362	3060	1/10: 46,XY[21]
363	3218	4/09: 46,XX[22]
364	3371	3/04:46,XX[22]
365	8053	7/11: 47,XX,+8[2]/46,XX[19]

366	3754	7/10: 47,XY,+?7[2]/46,XY[20]
367	2866	5/11: 46,XY,t(14;18)(q32;q11)[11]/46,XY[13]
368	7627	02/11: 47,XY,+8[3]/46,XY[19]
369	1915	11/99: 46,XX[20]; 4/06: 46,XX,der(13)[6]/46,idem,der(X)[6]/46,XX[10]
370	3173	12/06: 46,XX[20]; 4/07: 46,XX[24]; 11/08: 46,XX[24]
371	3588	7/08: 46,XX[20]; 6/09: 46,XX[24]
372	3446	3/09: 46,XY[23]
373	1681	12/96: 46,XX[22]; 6/97: 46,XX[15]
374	8222	2/10: 46,XY,del(5)(q22q33)[4]/46,XY,del(6)(q21)[4]/46,XY[16]
375	3776	6/10: 46,XY[22]; 10/10: 46,XY[23]
376	3697	5/09: 46,XY[25]
377	3419	5/10: 46,XX[22]
378	3772	1/07: 46,XY[22]; 2/08: 46,XY[22]; 9/09: 46,XY[22]
379	8382	6/10: 46,XY[23]
380	5375	3/08: 46,XX,del(5)(q14;34)[8]/46,XX[14]; 7/10: 44,XX,del(5)(q13q31),-7,-16[23]/46,XX[2]
381	3209	3/08: 46,XY[24]; 8/08: 46,XY,-22,+mar[5]/46,XY[20]; 12/08: 46,XY[23]
382	2577	11/04: 46,XY[20]; 4/06: 46,XY[23]
383	5377	6/10: 46,XY[20]
384	1836	11/05: 46,XX[23]
385	3190	12/07: 46,XY[23]; 4/08: 46,XY[23]; 1/09: 46,XY[23]; 4/09: 46,XY[23]; 7/09: 46,XY[25]
386	3990	04/10: 46,XX,+8[17]/46,XX[5]
387	2346	11/03: 46,XY[20]
388	293	08/94: 46,XX[19]/46,XX,-5,+8[1]
389	3411	1/10: 46,XY[21]
390	3386	01/09: 46,XX[21]; 9/09: 46,XX[22]
391	3415	5/09: 46,XY[24]; 11/09: 46,XY[24]
392	2557	1/09: 46,XY[20]; 04/09: 46,XY[22]; 10/09: 46,XY[23]
393	3221	7/07: 46,XX[24]; 9/07: 46,XX,del(20)(q11)[2]/46,XX[21]; 11/07: 46,XX[23]; 12/07: 46,XX[23]; 4/08: 46,XX,del(12)(p11)[3]/46,XX[20]; 9/08: 46,XX[23]; 2/09: 46,XX[20]; 3/09: 46,XY[23] (PB); 6/09: 46,XX[21]; 12/09: 46,XX[22]
394	3253	10/09: 46,XY,add(4)(q3?)[4]/46,XY[18]
395	3680	6/09: 46,XY[28]
396	3179	8/08: 46,XY[20]; 2/09: 46,X,-Y,+8[2]/46,XY[21]; 6/09: 46,XY[23];
397	3270	2/08: 46,XY,del(7)(q22)[18]/46,idem,add(21)(p11)[5]; 9/08: 46,XY,del(7)(q22)[1]/46,idem,add(21)(q11)[22]/49,idem,+15,+16,21[1]; 12/08: 46,XY,del(7)(q22),add(21)(q11)[24]
398	3120	11/06: 46,XY[21]
399	3309	3/09: 46,XY[25]; 11/09: 46,XY[17]

400	3383	8/09: 46,XX[20]
401	3384	11/09: 46,XY,del(7)(q34)[18]/46,XY[4]
402	2545	12/04: 46,XX[20]/45,XX,-7[2]; 4/06: 46,XX[22]; 4/07: 46,XX[22]; 7/08: 46,XX,del(12)(p11)[18]/46,XX[6]; 12/08: 46,XX[22]; 5/09: 46,XX,del(12)(p11)[7]/48,idem,+8,+9[9]/49,idem,+8,+9,18[4]; 9/09: 46,XX,del(12)(p11)[10]/47,idem,+8[3]/51,idem,+8,+9,+13,+14,+18[4]/46,XX[5]
403	8241	6/10: 46,XY[20]
404	3059	4/09: 46,XY[20]
405	3427	7/01: 46,XY[19]; 9/01: 46,XY[21]; 3/07: 46,XY[23]; 11/07: 46,XY[18]; 3/09: 46,XY[23]
406	3392	9/09: 46,XY[22]
407	3380	9/09: 46,XY[21]; 7/11: 46,XY[23]
408	3219	1/08: 46,XY[22]; 3/09: 46,XY,add(9)(p2?)[3]/46,XY[19]
409	3222	4/08: 46,XX[21]
410	3514	3/09: 46,XX[22]
411	3275	06/08: 47,XY,+8[2]/46,XY[19]
412	2865	6/08: 46,XY[26]; 7/08: 46,XY[21]; 8/08: 46,XY[21]; 3/09: 46,XY[11]; 4/09: 46,XY[22]; 5/09: 46,XY[22]; 6/09: 47,XY,+mar[3]/46,XY[21]
413	2869	01/07: 46,XY[24]
414	4091	9/07: 46,XX[23]
415	2706	2/06: 46,XY[22]; 5/06: 46,XY[22]; 7/06: 46,XY[24]; 2/02: 46,XY[22]; 4/08: 46,XY,t(1;2)(p36;p21)[22]/46,XY[2]
416	2657	10/08: 46,XY[21]; 05/09: 46,XY[23]
417	2973	2/07: 46,XX[23]; 2/08: 46,XX[22]; 4/08: 46,XX[23]; 7/08: 46,XX[21]
418	3276	2/08: 46,XY[21]; 4/08: 46,XY[18]; 1/09: 46,XY[22]
419	3269	1/09: 46,XY[21]
420	3390	4/09: 46,XY[21]
421	2299	8/03: 46,XY[15]/45,XY,-20[5]
422	4070	8/08: 46,XY,add(11)(p11.2)[2]/46,idem,add(2)(q31-33)[17]
423	3227	01/08: 46,XX[22]; 9/08: 46,XX[23]/46,XY[1]; 9/08: 46,XY[1]/46,XX[3]; 11/08: 46,XX,(q25;q24),del(5),del(6)(q22),add(10)(q21)[8]/46,XX[14]
424	3265	1/09: 46,XX[23]
425	5883	1/08: 46,XY[18]; 3/09: 46,XY[8]
426	3287	3/07: 46,XY[6]; 6/07: 46,XY[24]; 8/07: 46,XY[19]; 3/08: 46,XY[24]; 8/08: 45,XY,-13[3]/46,XY[20]; 12/08: 46,XY,del(1)(q25),der(5q)[4]/47,idem,+mar[2]/ 46,XY[17]
427	8455	7/07: 46,XY[24]; 12/07: 46,XY[23]; 4/08: 46,XY[20]; 7/08: 46,XY[24]; 11/08: 46,XY[22]
428	3518	11/08: 46,XY[24]
429	3274	9/08: 46,XY[12+22]; 10/08: 46,XY[20]
430	2472	11/04: 46,XY[19]; 3/05: 46,XY[22]
431	3414	10/08: 46,XY[22]

432	3234	9/08: 46,XX[23]; 11/08: 46,XX[23]; 12/08: 46,XX[23]
433	3182	3/08: 46,XY[23]; 8/08: 46,XY[23]
434	3228	7/07: 46,XY[23]; 10/07: 46,XY[20]
435	3236	10/94: 46,XX[15]; 1/03: 46,XX,del(1)(q25),add(1)(q25),add(2q),add(3p),t(9;22)(q34,q11)[22]; 4/04: 46,XX[22]; 12/07: 46,XX[22]; 4/08: 46,XX[22]; 5/08: 46,XX[22]; 7/08: 46,XX[24]
436	3460	9/08: 46,XX,del(14)(q?)[6]/47,XX,+8[4]/46,XY[13]
437	2707	7/05: 46,XY[22]; 12/05: 46,XY,del(13)(q11q13)[4]/46,XY[18]; 5/06: 46,XY[22]
438	3940	11/07: 46,XY[21]
439	3924	6/08: 46,XY,add(3)(q10),del(5)(q22q33),add(8)(q24),add(9)(p22),-13,t(15;17)(p10p10),i(17)(q10),add(18)(p11),+21,mar[21]/46,XY[2]
440	3112	10/06: 46,XY[23]; 11/06: 46,XY,t(9;22)(q34;q11)[14]
441	3068	7/07: 46,XY[24]
442	1696	8/06: 46,XX[8]
443	2419	12/06: 46,XY[12]
444	5421	4/06: 46,XY[23]; 7/06: 46,XY[23]; 2/07: 46,XY[12]; 4/07: 47,XY,+4[17]/46,XY[3]; 9/07: 47,XY,+4[21]/46,XY[1]; 11/07: 47,XY,+4[1]/46,XY[21]
445	3526	11/07: 46,XX[18]
446	3302	9/07: 49,XY,+8,+15,+22[16]/46,XY[7]
447	3463	12/06: 46,XY[20]
448	2031	11/02: 46,XX[22]
449	3055	5/07: 46,XY[23]; 7/07: 46,XY[23]
450	2709	5/07: 46,XX[20]
451	2566	1/05: 46,XX[20]; 7/05: 46,XY[2]/46,XX[20] 12/05: 46,XY[20]; 5/06: 46,XY[22]
452	3099	8/07: 46,XY[23]
453	3122	11/06: 46,XY[21]; 1/07: 46,XY[24]; 4/07: 46,XY[1]/46,XY,del(1)(p11)[16]/46,idem,+8[3]
454	3078	1/07: 46,XX,dmin[14]/46,XX[10]; 8/07: 46,XX,dmin[17]/46,XX[6]
455	1499	9/06: 45,XY,-7[19]
456	1785	8/00: 46,XY[20]; 7/01: 46,XY[18]/46,XY,del(15q)[1]/46,XY,-7,+mar[2]; 12/01: 46,XY[16]/46,XY,der(6)[1]; 8/02: 46,XY[19]/ 47,XXY[2]/46,XY,inv(5)[1]; 11/04: 46,XY[20]; 10/06: 46,XY[23]; 3/07: 46,XY[24]
457	2171	1/03: 46,XY[21]/46,XY,del(19p)[1]
458	1318	02/06: 46,XY[22]; 1/07: 46,XY[24]
459	3086	11/06: 46,XX[22]; 4/07: 46,XX[19]/46,XX,del(5q)[3]
460	4069	7/02: 46,XY[20]; 8/02: 46,XY[20]; 10/05: 46,XY[20]; 11/06: 46,XY[20]
461	4060	1/03: 46,XY[12]
462	3147	8/05: 46,XX[20]; 9/05: 46,XX[20]; 11/05: 46,XX[8]; 11/05: 46,XX[20]; 1/06: 46,XX[20]
463	3540	8/96: 46,XX[25]; 4/97: 46,XX[30]; 7/98: 46,XX[30]; 7/98: 46,XX[24]; 12/98: 46,XX[20]
464	3033	2/03: 46,XY [12]; 10/02: 46,XY[11]; 5/03: 46,XY[12]

465	2809	11/06: 46,XY[22]
466	2874	2/03: 46,XX[22]; 9/04: 46,XX,del(7)(q21)[10]/46,XX[12]; 5/05: 46,XX[22]; 8/05: 46,XX[21]; 12/06: 46,XX[21]/45,XX,-7[2]
467	3587	2/05: 46,XY[40]; 7/05: 46,XY[25]; 8/05: 46,XY[40]; 11/05: 46,XY[25]
468	2826	10/05: 46,XX[20]; 1/06: 46,XX[23]; 5/06: 47,XX,+11[19]/46,XX[4]
469	900	2/94: 46,XX[15]; 8/00: 46,XX[15]/47,XX,+8,del(13)(q12q14)[5]
470	5751	5/00: 46,XY[20]; 4/01: 46,XY[50]
471	3056	10/06: 46,XX[2]
472	1964	5/04: 46,XY[22]/47,XY[2]; 09/04: 47,XY,+15[2]/46,XY[20]/46,Y,-X,+mar[1]; 1/05: 46,XY[21]/47,XY,+15[1]; 1/06: 46,XY[16]/47,XY,+15[6]
473	2746	8/05: 46,XX[21]
474	2990	10/05: 46,XY[12]; 2/06: 46,XY[21]/47,XY,+?[1]; 3/06: 47,XY,+8[22]
475	2673	9/05: 46,XY[20]/45,X,-Y[2]
476	2861	11/05: 46,XX[20]
477	2670	8/05: 46,XY[19]; 3/06: 46,XY[21]
478	5419	2/99: 46,XX[20]
479	919	10/05: 46,XX[22]; 3/06: 46,XX[20]
480	2298	2/04: 46,XY[22]; 7/04: 46,XY[19]; 10/04: 46,XY[21]; 2/05: 46,XY[23]; 5/05: 46,XY[22]; 8/05: 46,XY[19]
481	2156	1/05: 46,XX[22]
482	2365	10/04: 46,XY[22]; 4/05: 46,XY[11]/46,XY,t(9;12)(q12;p12)[11] (KM); 4/05: 46,XY,t(9;12)(q12;p12)[11] (PB); 8/05: 46,XY[13]; 9/05: 46,XY[3]/46,XY,t(9;12)(q12;p12)[7]/46,idem,t(13;17)(q14;q23)[12]
483	3102	6/04: 46,XY[16]/45,XY,-21[5]/47,XY,+21[1]; 6/05: 46,XY[23]
484	2562	5/05: 46,XX[21]/46,XX,del(11q)[1]
485	1190	1/97: 46,XY[20]; 6/99: 46,XY[21]; 9/00: 46,XY[21]; 1/03: 46,XY[22]; 2/03: 46,XY[12]; 3/03: 46,XY[21]; 5/03: 46,XY[22]; 8/03: 46,XY[22]; 10/03: 46,XY[20]; 12/03: 46,XY[20]; 2/04: 46,XY[21]; 4/04: 46,XY[18]; 7/04: 46,XY[19]; 10/04: 46,XY[20]
486	771	8/97: 46,XX[19]/46,XX,-18,+mar[1]; 5/05: 46,XX,der(6)[8]/4+6,XX,(1;6)(q25;p21)[11]/idem,add(7q),+8[1]
487	2788	3/05: 46,XY,del(20)(q11)[5]/46,XY[14]; 7/05: 46,XY[22]
488	2716	5/05: 46,XY[21]
489	1783	6/05: 46,XX[12]
490	2474	2/04: 46,XY[23]; 11/04: 46,XY[19]
491	2627	1/05: 46,XX,-7,-21,+2mar[10]
492	1718	9/99: 46,XY[20]; 12/99: 46,XY[14]; 5/00: 46,XY[20]; 6/02: 46,XY[17]; 12/03: 46,XY[20]; 02/04: 46,XY[18]
493	1763	1/01: 46,XY[19]; 5/01: 46,XY[20]; 8/11: 46,XY[21]; 2/02: 46,XY[19]; 6/02: 46,XY[19]; 2/03: 46,XY[21]; 9/03: 46,XY[9]/49,XY,+8,+11,+13 [13]; 8/04: 46,XY[2]/49,XY,+8,+11,+13[21]; 12/04: 49,XY,+8,+11,+13[14]/50,idem,+19[3]; 2/05: 49,XY,+8,+11,+13[23]
494	2335	1/05: 46,XY[20]

495	2159	3/04: 46,XX[5]
496	1488	9/03: 47,XY,+8[5]/46,XY[15]
497	1855	11/00: 46,XX[19]; 3/01: 46,XX[19]/46,XX,del(11q)[1]; 11/03: 46,XX[19]/45,XX,-10[2]/46,XX,add(11p)[1]; 2/04: 46,XX[20]; 6/04: 46,XX[22]
498	5418	7/03: 46,XY[22]; 8/03: 46,XY[21]; 10/04: 46,XY[16] (PB)
499	2403	6/04: 46,XY[21]/45,X0[1]; 7/04: 46,XY[17]/39-45,X,-Y[5]
500	2263	7/04: 46,XY[19]
501	1797	1/00:46,XX[4]/45,XX,-7[16]; 7/01: 45,XX,-7[21]; 6/02: 45,XX,-7[19]/45,idem,del(3q)[1]/45,idem,der(12)[1]/46,idem,+11[1]; 9/02: 45,XX,-7[19]/45,idem,+mar[1]/45,idem,del(3q)[1]; 10/02: 45,XX,-7[21]; 11/02: 46,XX[6]/45,X0[3]/45,XX,-7[13]; 3/03: 46,XX[1]/45,XX,-7[21]/47,XX,-7,+8,+21[1]; 9/03: 45,XX,-7[3]/47,XX,-7,+21,+c[6]/48,XX,-7,+21,+22,+c[13]; 12/03: 45,XX,-7[3]/46,idem,+21[8]/47,XXX,iem,+21[6]/48,XXX,idem,+21,+22[4]/49,XXX,-7,+8,+21,+22[3]
502	2360	6/04: 46,XY[19]/47,XY,+8[3]
503	852	3/96: 46,XX[16]; 10/02: 46,XX[22]; 6/03: 46,XX[18]
504	2454	9/03: 46,XX[22]
505	2234	06/00: 46,XX[20]/46,XX,add(16q)[1]; 3/01: 46,XX[20]; 1/02: 46,XX[13]/46,XX,del(3p)[1]/46,XX,del(20)[1]/46,XX,+mar[1]; 9/02: 46,XX[22]
506	2704	11/03: 46,XY[21]/45,X0[1]/47,XY[1]
507	1157	12/93: 46,XX[4]
508	2210	9/03: 46,XY[22]
509	3552	4/03: 46,XX[7]/45,X,-X,der(3),-7,+mar[15]; 6/03: 46,XX[7]/45,XX,t(X;3),-7[15]; 7/03: 46,XX[22]; 10/03: 46,XX[19]
510	1000	2/98: 46,XY[19]/45,X,-Y[3]; 10/98: 46,XY[16]/47,XY,+mar[2]/44,X,-Y[2]; 1/00: 46,XY[22]; 4/00: 46,XY[19]/45,X0[1]; 7/00: 46,XY[18]; 3/01: 46,XY[21]; 9/01: 46,XY[19]; 10/02: 46,XY[4]; 6/03: 46,XY,del(20)(q13)[17]/46,idem,add(15q)[3]
511	2373	3/03: 46,XY[22]
512	1815	3/03: 46,XX[20]/46,XX,del(12p)[1]/47,XX,+?[1]
513	2059	12/01: 46,XY[21]; 2/03: 46,XY[21]
514	1465	6/01: 46,XY[20]/46,XY,del(17p)[1]
515	1655	4/99: 46,XX[11]; 5/99: 46,XX[10]; 6/99: 46,XX[5]; 3/00: 46,XX[21]; 3/01: 46,XX[15]/45,XX,-7[5]; 6/01: 46,XX[13]/45,XX,-7[1]/45,XX,-7[6]; 7/01: 46,XX[17]/45,XX,-7[2]/44,XX,-7,-21[1]/46,XX,del(7q)[1]; 1/02: 46,XX[16]/45,XX,-7[2]/46,XX,t(9,11,22)[1]/46,XX,t(5,6)[1]; 3/02: 46,XX[3]/45,XX,-7[16]/45,idem,del(5q)[3]; 5/02: 45,XX,-7[11]/44,idem,-2[4]/45,idem,-21,+mar[2]/45,idem,del(5p)[4]; 11/02: 45,XX,-7[13]/44-43,idem,-21[5]/45,idem,del(5p)[2]/45,idem,del(15q)[1]; 12/02: 45,XX,-7[9]/45,idem,del(5)(p11)[3]/46,idem,+mar[2]/45,idem,-X,+mar[3]/44,idem-21,+mar[4]; 3/03: 45,XX,del(5)(p11),-7[3]/45,XX,+7,i(21)(q11)[2]/45,idem,del(2q)[11]; 5/03: 45,XX,-7[4]/45,XX,del(5p),-7[9]/45,XX,del(2q),-7,add(21p)[8]
516	1886	7/01: 46,XY[20]; 6/02: 46,XY[19]/46,XY,del(20)(q13)[2]; 9/02: 46,XY[18]; 2/03: 46,XY[18]
517	1639	4/98: 46,XY[20]/46,XY,del(8p)[1]/47,XY,+mar[1]; 10/98: 46,XY[19]/47,XY,+mar[1]; 3/99: 46,XY[6]/46,XY,t(8,12)[1]/46,XY,del(20)(q11)[6]/47,XY,del(20)(q11),+mar[7]; 8/02: 46,XY[22]/48,XY,+8,+6[1]; 12/02: 46,XX[22]; 3/03: 46,XX[2]/46,XY[1]/48,XY,+6,+9,del(20)(q11)[29]

518	1996	7/01: 46,XY[15]/46,XY,del(12p)[1]; 11/02: 46,XY[15]/47-48,XXY,-1,add(1)(p2?),add(2)(p11),add(3)(p2?)or der(3,4)(p2?,q21),+del(3)(q2?),del(4q)or der(3;4)(p2?,q21),+6,del(6)(q21)2x,add(9)(p21), add(11p),der(11)add(11p),del(11)(q23),+add(11)(q23),-12,?del(13q),add(14)(q32),-17,+18,+2-3mar[7]
519	1588	10/99:46,XX[21]; 11/99: 46,XX[22]; 1/00: 46,XX[23]; 2/00: 46,XX[21]; 4/00: 46,XX[20]
520	717	10/01: 46,XX[18]
521	2039	1/02: 46,XY[20]; 4/02: 46,XY[17]/46,XY,add(11p)[3]; 5/02: 46,XY[18]/46,XY,del(5)(q13 q33),t(6;11),add(11p)[1]
522	1284	10/99: 46,XX[11]/46,XX,i(17)(q10)[8]/47,idem,+21[1]; 9/00: 46,XX[5]/46,XX,inv(17)(q10)[15]
523	292	03/94: 46,XX[15]/48,XX,+mar,+mar[1]; 12/96: 46,XX[17]/46,XX,del(5)(q13q33)[1]/46,XX,add(19)(p)[2]
524	354	01/96: 46,XX,del(5)(q22q33),del(13)(q12q14),del(20)(q11)[14]/46,XX,del(5)(q22q33)[3]; 4/99: 46,XX,del(5)(q22q33)[2]/ idem,del(13)(q12q14)[6]/ idem,del(20)(q11)[13]; 01/00: 46,XX,del(5)(q22q33)[4]/idem,del(13)(q12q14),del(20)(q11)[16]; 12/00: 46,XX[4]/46,XX,del(5)(q22q32),del(13)(q12;q14),del(20)(q11)[16]; 11/01: 46,XX,del(5)(q22q33),del(13)(q12q14),del(20)(q11)[20]
525	5151	01/01: 48,XY,+1,+3,-5,-14,-17,-22,+mar1(2x),+2mar[5]
526	1411	1/99: 46,XX[20]; 3/00: 46,XX[19]
527	1692	3/01: 46,XY,del(12)(p)[2]/46,XY[20]; 4/01: 46,XY[18]/45,X0,-Y[2]
528	1682	9/99: 46,XX[24]/45,XX,-7[5]/47,XX,+13[1]; 10/99: 46,XX[20]; 5/00: 46,XX[22]; 6/00: 46,XX[16]/46,XX,del(9p)[1]/46,XX,del(Xq)[1]/47,X0,-X,+13,+mar[2]; 8/00: 46,XX[20]/47,XX,del(9p),+mar[1]; 9/00: 46,XX[17]/45,XX,-5[1]; 12/00: 46,XX[20]; 3/01: 46,XX[19]/45,XX,-7,-13,+mar[1]
529	1928	10/00: 46,XX[21]
530	1702	5/98: 46,XY[19]/46,XY,del(6p)[1]; 11/98: 46,XY[17]; 10/99: 46,XY[20]/47,XY,+?[1]
531	799	11/96: 46,XY[20]; 12/98: 46,XY[18]/46,XY,del(8)(p12)[2]; 1/99: 46,XY[1]; 2/99: 46,XY[19]/46,XY,del(8)(p12)[1]; 6/99: 46,XY[20]; 10/99: 46,XY[20]; 3/00: 46,XY[20]/46,XY,del(8p)[1]; 12/00: 46,XY[19]/46,XY,del(11q)[1]
532	1544	2/99: 46,XY[20]
533	1399	8/98: 46,XY[17]; 1/99: 46,XY[20]; 12/99: 46,XY[20]; 3/00: 46,XY[17]/46,XY,der(13)[3]
534	5448	9/00: 46,XX[18]/45,XX,-5,del(7)(q),add(12q),-17,+mar[2]; 10/00: 42-43,XX,der(2q),-3,-4,del?(5)(q13q33),add(6p),del(7)(q22),add(12)(q24),-13,-17, +20,-21,+2-4mar[4]
535	1025	2/97: 46,XY[20]; 4/98: 46,XY[20]; 7/98: 46,XY[20]; 10/98: 46,XY[20]; 8/99: 46,XY[18]
536	1059	11/98: 46,XX[17]/46,XX,del(7)(q22?)[3]
537	1406	8/99: 46,XY[11]/46,XY,i(17)(q10)[9]; 3/00: 46,XY[10]/46,XY,iso(17)(q10)[10]
538	1740	1/00: 46,XY,der(7p),der(11p)[16]
539	1317	2/99: 46,XX[20]; 3/99: 46,XX[20]; 9/99: 46,XX[17]; 1/00: 46,XX[17]/46,XX,add(1q)[3]
540	1032	10/95: 46,XY[12]; 11/96: 46,XY[15]; 12/99: 46,XY[19]/46,XY,t(8;16)(p11;p13)[1]
541	1597	12/98: 46,XY[19]/47,XY,+?[1]; 4/99: 46,XY[29]/46,XY,del(16)(p10)[1]; 7/99: 46,XY[18]/46,XY,add(3q)[1]/46,XY,del(6p)[2]/45,XY,-7[1]/45,XY,-7,del(15q)[1]/43,XY,-7,del(15q)[1]/43,XY,-7[1]
542	5474	10/99: 46,XY[17]
543	1605	7/99: 46,XX[13]/46,X0,-X,+mar[7]

544	5901	10/99: 46,XY[20]
545	1028	4/96: 46,XY[21]
546	983	1/97: 46,XX[20]
547	820	3/94: 46,XY[1]/45,XY,-22[2]; 7/95: 46,XY[20]
548	1583	6/98: 46,XY[20]; 10/98: 46,XY[19]; 1/99: 46,XY[20]; 4/99: 46,XY[19]/46,XY,dup(q11),+iso(17q)[1]
549	1336	10/98: 46,XX[20]
550	1198	12/97: 46,XY[16]; 1/99: 46,XY[18]/42-45,+b[3]
551	569	11/96: 46,XY[20]
552	1150	10/96: 46,XY[25]
553	1271	4/96: 46,XX[21]; 11/96: 1/18: 46,XX[19]; 8/97: 46,XX[20]; 4/98: 46,XX[20]
554	1245	1/98: 46,XY[19]; 5/98: 46,XY[17]/46,XY,del(13q)[1]/46,XY,del(11q)[1]/46,XY,del(8p)[1]
555	690	3/94: 46,XY[22]
556	468	04/95: 46,XY[17]/46,XY,7q-[3]; 05/96: 46,XY[20]
557	2143	1/95: 46,XX[18]; 6/97: 46,XX[10]/46,XX,t(4,17)(q12;q25)[10]
558	1398	12/97: 46,XY[10]
559	1160	11/97: 46,XX[20]
560	1307	10/96: 46,XY[16]/45,XY,-21[4]; 9/97: 46,XY[15]/45,XY,-21[2]/45,XY,-20[2]/44,XY,-20,-21[1]
561	731	4/95: 46,XY[18]/46,XY,del(10p)[1]; 10/96: 46,XY[20]
562	1021	6/96: 46,XX[5]/46,XX,inv(3)(q21q26)[45]; 8/96: 46,XX,inv(3)(q21;q26)[6]/46,XX[14]
563	564	11/93: 46,XY[20]; 8/94: 46,XY[18]; 07/95: 46,XY[20]; 1/97: 46,XY[20]
564	964	7/94: 46,XY[23]; 11/94: 46,XY[18]; 4/09: 46,XY[20]; 11/96: 46,XY[17]/46,XY,der(3;3)(p25?6;12?3)[3]
565	986	2/96: 46,XX[21]
566	1733	1/96: 46,XY[17]/46,XY,t(11,19)[1]/46,XY,inv(16)(p13q22)[2]; 6/96: 46,XY[15]/46,XY,inv(16)(p13q22)[5]
567	969	3/94: 46,XY[14]/46,XY,-10,+mar[1]/47,XY,mar[1]
568	967	7/94: 46,XY[14]/45,X,-Y[2]; 11/94: 46,XY[14]/45,X0,-Y[3]; 1/95: 46,XY[20]; 8/95: 46,XY[15]; 5/96: 46,XY[20]
569	977	3/96: 46,XY[22]
570	1075	1/96: 46,XY[22]; 3/96: 46,XY[23]
571	789	5/95: 46,XX,-?,+12[3]
572	645	8/93: 46,XY[10]/46,XY,-7,-14,+t(7q;14),+7p[1]; 12/93: 46,XY[10]
573	798	2/94: 46,XY[15] 3/94: 46,XX[18]/46,XX,del(20p)[1]
574	846	1/95: 46,XX[19]
575	928	2/17: 46, XY,inv(3)(q21q26)[10]/46,idem,del(9)(q22)[18]
576	286	11/93: 46,XX[19]
577	664	2/94: 46,XY[14]

578	91	11/93: 46,XX[16]/47,XX,+mar[1]
579	951	11/93: 46,XY[20]/47,XY,+2[1]/45,X,-Y[1]/45,XY,-19[2]46,XY,t(9;22)[1]
580	973	3/94: 46,XX[15]
581	786	2/94: 46,XY[13]; 4/94: 46,XY[15]
582	739	5/93: 46,XY[20]
583	682	5/92: 46,XY,Ph1+[4]/46,XY[6]
584	856	8/94: 46,XX,del(5)(q22q33)[15]
585	445	8/89: 46,XY[32]; 10/89: 46,XY[41]
586	349	02/90: 46,XX,del(5)(q11.2q21/22)[11]/46,XX,del(5)(q11.2q21/22),t(17;17)(p11.2;q21)[17]/46,XX[3]
587	467	05/94: 46,XY[14]/46,XY,-10,+mar[1]/47,XY,+mar[1]
588	508	7/88: 46,XY[36]
589	8712	4/21: 46,XY[24]; 5/21: 46,XY[20]; 7/21: 46,XX[1]/46,XY[20]; 11/21: 46,XX,del(5)(q22q33)[1]/46XX[2]/46,XY[21]
590	6518	5/15: 46,XY,del(5q)(q22q33)[20]/46,XY[8] (PB); 02/21:46,XY,del(5)(q22q33)[14]/46,XY[10]; 03/21: 46,XY,del(5)(q22q33)[11]/46,XY[13]
591	5489	10/12: 46,XX[27]; 8/19: 46,XX[23]
592	5766	6/12: 46,XX,del(5)(q14q34)[5]/46,XX[20]; 6/13: 46,XX,del(5)(q14q34)[24]/46,XX[3]
593	7704	4/18: 46,XX,del(5)(q22q33)[13]/46,XX[13] (PB); 2/19: 46,XX,del(5)(q22 q33)[14]/45,idem,der(7;17)(q10q10)[7]/46,XX[3] (PB); 6/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[24]; 9/19: 46,XX[1]/46,XY[21]; 10/19: 46,XX[2]/46,XY[12]; 12/19: 46,XY[16]; 3/20: 46,XY[24]
594	5513	7/13: 46,XX,del(5)(q22q33)[4]/46,XX[10]
595	5512	7/11: 46,XY,del(5)(q22q33)[21]; 8/16: 46,XY,del(5)(q22q33)[22]/ 46,XY[2]; 4/18: 46,XY,del(5)(q22q33)[24]; 4/19: 46,XY,del(5)(q22 q33)[28]
596	3442	3/14: 46,XX,del(5)(q14q22)[14]/47,XX,+8[1]/46,XX[13]; 1/18: 46,XX,del(5)(q14q33)[18]/46,XX[3] (PB); 10/18: 46,XX,del(5)(q14q33) [17]/idem,del(12)(p11)[6]/46,XX[1] (PB); 5/19: 46,XX,del(5)(q14q33)[18] /46,idem,del(12)(p11)[2]/46,XX[4]; 4/20: 46,XX,del(5)(q14q33)[11]
597	3830	9/09: 46,XX,del(5)(q14q34)[12]/47,XX,+8[2]/46,XX[2]; 2/12: 46,XX,del(5)(q22q33)[6]/46,XX[8]; 3/17: 46,XX,del(5)(q14q34)[5]/46,XX,+8[2]/46,XX[14]
598	1210	7/98: 46,XX[2]/46,XX,del(5)(q13q33)[18]; 12/06: 46,XX,del(5)(q13q13)[21]/45,idem,-7[2]; 4/11: 46,XX,del(5)(q14q33)[21]/ 46,XX[2]; 6/12: 46,XX,del(5)(q13;q33)[24]
599	3361	10/07: 46,XX,del(5)(q14q34)[5]/46,XX[10]; 5/08: 46,XX,del(5) (q14q34)[8]/46,XX[7]; 11/14: 46,XX,der(5)t(5;12)(q14;p13),der (12)t(5;12)(q31;p13) del(5)(q32q35)[20]
600	1977	11/01: 46,XX,del(5)(q14q34)[20]; 12/03: 46,XX,del(5)(q14q34)[25]; 5/04: 46,XX,del(5)(q14q34)[9]/46,XX[11]; 02/07: 46,XX[7]; 5/07: 46,XX[3]
601	6540	7/15: 46,XX,del(5)(q21q34)[6]/46,XX[14]
602	5815	12/12: 46,XY,del(5)(q31q34)[10]/47,idem,+21[1]/46,XY[19]
603	782	8/93: 46,XX[6]/46,XX,del(5)(q12q32)[3]/47,XX,+8[1]; 3/94: 46,XX,del(5)(q12;q32)[15]
604	6423	7/17: 40,XY,t(1;7)(p32;p22),del(5)(q14q33)[1]/46,XY[23]; 8/17: 46,XY[23]; 10/17: 46,XY[24]; 11/17: 46,XY[24]; 2/18: 46,XY[22]; 6/18: 46,XY[24]; 10/18: 46,XY[23]; 11/18: 46,XY[24]
605	3838	2/10: 46,XX,del(5)(q21q34)[16]/46,XX[2]

606	8165	1/19: 46,XX,del(5q)(q22;q33)[3]/46,XX[16] (PB)
607	6515	6/18: 46,XX,del(5)(q22q33)[20]/46,XX[2] (PB)
608	2920	5/07: 46,XX,del(5)(q15q33)[15]/46,XX[6]; 11/07: 46,XX,del(5) (q15q33)[26]/46,XX[4]; 6/08: 46,XX,del(5)(q15q33)[23]/46,XX[7]; 4/09: 46,XX,del(5) (q15q33)[15]/46,XX[17]
609	2340	11/06: 46,XX,del(5)(q14q34)[18]/46,XX[7]
610	1388	8/00: 46,XX,del(5)(q13q33)[13]/46,XX[7]; 5/01: 46,XX,del(5)(q13q33)[11]/46,XX[9]
611	8682	5/21: 46,XX[1]/46,XX,del(5q14q34)[20]
612	7988	4/18: 46,XX,del(5)(q13q35)[7]/46,XX[4]; 01/21: 46,XX,del(5)(q22q33)[13]/46,idem,+1,der(1;6)(q10,q10)[8]/46,XX[3]
613	5860	7/11: 46,XY,del(5)(q14q34)[20]; 06/20: 47,XY,+8[15]/46,XY[5]
614	8799	2/09: 46,XY,del(5)(q21q23)[9]/46,XY[7]
615	6027	2/15: 46,X,-Y[6]/46,XY[20]; 4/16: 46,XY,del(5)(q22q33)[18]/45,X,-Y[2]/46,XY[4] (PB); 3/17: 46,XY,del(5)(q22q33)[18]/46,XY[6] (PB); 8/17: 46,XY,del(5)(q22q33)[24]; 5/18: 46,XY,del(5)(q22q33)[19]/46,XY[5] (PB)
616	5615	9/14: 46,XX,del(5q)[7]/45,XX,del(5q),-7,der(17)[18]/46,XX[5]; 11/14: 46,XX,del(5q)[12]/46,XX,del(5q),del(7q)[7]/46,XX[1]
617	2718	9/06: 46,XX,del(5)(q14q34)[15]/46,XX[6]
618	6546	11/15: 46,XX,del(5)(q14q33)[21]/47,idem,+8[4]/46,XX[1]; 01/16: 46,XY[1]/46,XY[23]; 01/17: 46,XY[26]
619	5498	7/19: 46,XX,del(5)(q22q33),del(20q)[24]
620	6583	5/16: 46,XY[20]; 8/17: 46,XY,del(5)(q21q34)[11]/45,XY,del(5)(q21q34),dic(14;16)(q10;p10)[2]/46,XY[8]; 11/19: 46,XY,del(5)[q21q34][3]/46,XY,t(5;12)(p15;q21)[2]/46,XY[18]
621	8535	8/19: 46,XX,del(5)/q14q34[2]/46,XX[19]
622	6526	6/15: 50,XX,+X,+1,del(5)(q14q33),+9,+11[2] (PB)
623	5398	5/13: 46,XX,del(5)(q14q33)[2]/46,XX[28]; 11/14: 46,XX,del(5)(q14q33)[10]/46,XX[15]
624	3208	8/09: 46,XY[22]; 3/10:46,XY[2]; 9/10:46,XY[12]; 3/12:46,XY[13](PB); 10/12: 46,XY[8]; 1/13: 46,XY, del(5)(q22q33)[2]/46,XY[14]; 8/17: 46,XY,del(5) (q22q33)[14]/46,XY[10] (PB); 2/18: 46,XY,del(5)(q22q33) [14]/46,XY[10] (PB); 6/19: 46,XY,del(5)(q22q33)[13]/46,XY[6]
625	7972	12/18: 46,XX[1]/46,XY[23]; 3/19: 46,XY[24]; 4/19: 46,XX,del(5)(q14q33)[2]/46,XY[22]
626	7161	9/16: 46,XY[24]; 11/16: 46,XY[27]; 4/17: 46,XY[24]; 8/17: 46,XY[24]
627	6359	5/15: 46,XX,del(5)q(q14q34)[3]/46,XX[17]
628	8334	12/14: 46,XX,del(5)(q14q34)[1]/46,XX[19]; 11/18: 46,XX,del(5)(q14q34)[3]/45,XX,del(5)(q14q34),-7[5]/46,XX[12]
629	7103	8/16: 46,XX,del(5)(q31)[11]/46,XX[14]
630	3932	1/17: 46,XX,del(5)(q14q34)[17]/50,XX,del(5)(q14q34),+8,+11,der(12)t(12;19)(p11;p13),+13,der(17)t(17;19)(p12;p13),der(19)(10qter->10q21::12p11->12p12 ::19p13->qter),+22[2]/49,XX,-3,del(5)(q14q34),der(8)(8pter->8q24::8q24->8q24::3q24->3q24->3q29::8q 24->8q24::3q13->3qter),+10,+11,der(12)t(12;19)(p11;p13),+13,der(17)t(17;19)(p12;p13),der(19)(10qter->10q21::12p11->12p11->12p12::19p13->19qter),+22[7]/46,XX[5]
631	7417	4/17: 46,XY,del(5)(q21q34)[13]/46,XY[7]
632	6472	02/14: 46,XY[10]/46,XY,del(5)(q14q34)[10]

633	5340	1/12: 46,XX,del(5)(q14q33)[22]/46,XX[3]; 8/12: 46,XX,del(5)(q14q33)[6]; 3/17: 46,XX,del(5)(q13q33)[13]/46,XX[7]
634	2374	1/04: 46,XX,t(1;3)(p33;14),del(5)(q14;34)[21]/46,XX[4]; 3/09: 46,XX,del(5)(q13q33)[2]/46,XX[23]
635	5317	5/11: 46,XY[25]; 10/11: 46,XY,del(5)(q21q35)[1]/46,XY[23]; 9/12: 46,XY,del(5)(q21q35)[3]/46,XY,del(5)(q13q33)[1]/46,XY[26]; 10/13: 46,XY,del(5)(q22q33)[22]/46,XY[1]; 9/14: 46,XY,del(5)(q22q33)[5]/47,idem,+21[23]; 10/14: 47,XY,del(5)(q11q33),+21[28];
636	5834	1/13: 46,XY,del(5)(q14q33)[12]/46,XY[3]; 9/14: 49,XY,+1,del(5)(q14q34),+8,der(19)(19qter->19q11::19p12->19qter),+20,i(21)(q10)[4]/49,XY,+1,del(5)(q14q34),+8,i(13)(q10),der(19)(19qter->19q11::19p12->19qter),+20,i(21)(q10),ish,ider(13)(q10),del(13)(q14q14)[4]/46,XY[3]
637	5400	2/11: 46,XX,del(5)(q13q31)[26]; 9/11: 46,XX[18]; 3/12: 46,XX,del(5)(q13q31)[27]
638	5370	11/11: 46,XX[5]; 12/12: 46,XX,inv(11)(p15q23)del(11)(q13q22)[18]/46,XX[7]; 9/13: 46,XX,inv(11)(p15q23)del(11)(q13q22)[16]/46,XX[8]; 5/14: 46,XX,del(5)(14q34)[3]/46,XX,del(11)(q14q23)[14]/46,XX[4]
639	5345	2/14: 46,XX,del(5)(q13q33)[12]/46,XX[8]
640	3357	1/12: 46,XY,del(5)(q14q33)[4]/46,idem,del(20)(q11.2)[2]/46,XY[6]
641	3894	07/09: 46,XX,del(5)(q13q32)[22]/46,XX[3]; 3/10: 46,XX,del(5)(q13q34)[25]; 09/10: 46,XX[25]; 01/13: 44,X,dic(X;17)(q11;p11),del(5)(q14q33),der(13)t(11;13)[24]/46,XX[1]
642	5347	6/11: 46,XX,del(5)(q15q34)[18]/46,XX[7]; 4/12: 46,XX,del(5)(q15q34)[21]/46,XX[2]; 8/12: 46,XX,del(5)(q14q33)[23]/46,XX[2]
643	5366	6/11: 46,XX,del(5)(q13q33)[9]/46,XX[16]; 2/12: 46,XX,del(5)(q13q33)[14]/46,XX[13]; 10/12: 46,XX,del(5)(q13q33)[15]/46,idem,idic(X)(q13)[3]/46,XX[8]; 6/13: 46,XY[20]
644	5323	5/10: 46,XY,del(5)(q13q31)[3]/46,XY[1]; 12/10: 46,XY[25]; 6/11: 46,XY,del(5)(q13q31)[6]; 8/11: 46,XY,del(5)(q13q31)[20]/46,XY[4]; 3/12: 46,XY,del(5)(q13q33)[1]/46,XY,del(5)(q21q34)[19]/46,XY[5]; 4/13: 46,XY,del(5)(q13q31)[4]/46,XY,del(5)(q31q34)[5]/46,XY[16]
645	5367	10/11: 46,XX,del(5)(q14q34)[20]; 5/12: 46,XX[2]/46,XX,del(5)(q14q34)[3]; 2/13: 46,XX[2]
646	1942	10/02: 46,XX,del(5)(q14q34)[14]/46,XX[1]; 5/04: 46,XX,del(5)(q14q34)[12]/46,XX[13]
647	3428	06/09: 46,XY,del(5)(q22q33)[16]/46,XY[6]; 2/12: 46,XY,del(5)(q22q33)[20]/46,XY[1]
648	3839	12/08: 46,XX[8]; 2/09: 46,XX[6]; 11/10: 46,XX,del(5)(q14q33)[22]/46,XX[2]
649	3084	10/06: 46,XX,del(5)(q22q33)[11]
650	5342	6/11: 46,XX,del(5)(q14q33)[3]/46,XX[2]; 6/12: 46,XX,del(5)(q14q34)[6]
651	3747	6/08: 46,XX,del(5)(q12q33)[24]; 8/10: 46,XX,del(5)(q13q33)[21]/46,XX[1]
652	2378	10/04: 46,XY[21]; 9/08: 46,XY,del(5)(q14q34)[25]
653	4249	8/09: 46,XX,del(5)(q31),del(6)t(6;?)(q?15;?)[24]/46,XX[1]
654	2154	12/03: 46,XY,del(5)(q21q34)[20]/46,idem,inv(3)(q13q25)[5]; 4/05: 46,XY,del(5)(q14q34)[25]
655	3862	3/10: 46,XY,del(5)(q13q34)[6]
656	5337	9/10: 46,XX,del(5)(q13q33)[23]/46,XX[2]
657	5354	1/11: 46,XX[1]/46,XX,del(5)(q13q31)[1]

658	2946	3/09: 46,XX[20]
659	1617	6/02: 46,XX,del(5)(q13q33)[3]/46,XX[2]; 2/03: 46,XX,del(5)(q13 q14)[15]; 6/04: 46,XX,del(5)(q14q34)[24]/47,XX,+8[1]; 12/04: 46,XX,del(5)(q13q34) [24]; 7/06: 46,XX,del(5)(q13q34)[21]; 10/07: 46,XX,del(5)(q14q43)[21]/46,XX[22]
660	3360	3/09: 46,XX,del(5)(q14q33)[21]/46,XX[2]; 7/09: 46,XX,del(5)(q14q33)[24]; 9/09: 46,XX,del(5)(q14q33)[24]; 1/10: 46,XX,del(5)(q14q33)[22]; 7/10: 46,XX,del(5)(q14; q33)[13]/47,idem,+8[2]/47,idem,+del(5)(q31q33)[2]/47,idem,+del(5)(q31q33)[2]
661	3278	3/10: 46,XX,del(5)(14q33)[20]/46,XX[2]
662	3809	5/09: 45,XX,-7[23]
663	2311	6/04: 46,XX,del(5)(q14q34)[15])/46,XX[4]; 12/04: 46,XX,del(5)(q14q34)[14]/46,XX [11]
664	1641	9/05: 46,XY[2]/46,XY,del(5)(q22q33),del(9)(q22)[15]/45,X,-Y[5]
665	3873	5/08: 44-45,XY,add(4)(p16),del(5)(q14q34),-7.add(7)(p14),add(11)(q23),-12,-15,add (16)(q24),-19,add(19)(p13),+22,+der(?)t(?;1)(?;p31),+1,-2mar[cp15]
666	3867	10/07: 46,XX,del(5)(q15q34)[17]/46,XX[3]
667	1817	10/00: 46,XX[16]/46,XX,del(5)(q22q33)[2]; 1/01: 46,XX[18]/46,XX,del(5)(q22q33)[3]
668	190	05/01: 46,XX,del(5)(q22q33)[9]/46,idem,del(12)(p12)[11]
669	2584	4/05: 46,XX,del(5)(q22q33)[14]/46,XX[3]; 8/05: 46,XX,del(5)(q22 q33)[20]/46,XX[2]; 3/06: 46,XX,del(5)(q22q25)[20]/46,XX[2]; 6/06: 46,XX,del(5) (q22q33)[17]/47,idem, +mar[2]/46,XX[3]; 10/06: 46,XX[1]/46,XX,del(5)(q22q33)[20]/46,idem,del(9)(p22), add(22)(p11)[2]; 1/07: 46,XX,del(5)(q22) [20]/46,idem,del(9)(p22),add(22)(p11)[1]/ 46,idem,add(14)(p11)[2]
670	2027	2/02: 46,XY,del(5)(q13q31)[13]/46,XY[7]; 12/03: 46,XY,del(5)(q21q34)[19]/46,XY[1]; 6/04: 46,XY,del(5)(q14q34)[2]/46,XY[23]; 12/04: 46,XY,del(5)(q14q34)[20]/46,XY[4]
671	1600	10/99: 46,XX[3]/46,XX,del(5)(q13q33)[17]; 5/06: 46,XX,del(5)(q14q33)[14]/46,idem, del(9)(q22)[3]
672	2028	6/01: 46,XY,del(5)(q15q33)[2]/47,XY,del(5)(q15q33),+21[2]; 8/01: 46,XY,del(5)(q15 q31)[17]/46,XY[3]
673	1920	4/02: 46,XX[16]/46,XX,del(5)(q22q33)[3]/47,XX,+8[2]; 2/03: 46,XX[7]/46,XX,del(5) (q22q33)[13]/46,idem,del(12)(p11)[2]/47,XX,+8[1]; 7/03: 46,XX[1]/46,XX,del(5)(q22 q32)[19]/47,XX,+8[2]; 8/05: 47,XX,del(5)(q22q33),+mar[2]/47,XX,add(3)(q11),del(5) (q22q33),del(7)(q?32),i(21)(q11),+21[20]; 11/05: 47,XX,add(3)(q11),del(5)(q22q33), del(7)(q?32),i(21)(q10),+mar[14]
674	2683	5/05: 46,XX,del(5)(q14;q34)[12]/46,XX[13]
675	1960	6/01: 46,XY,del(5)(q13q33)[19]/46,XY[2]; 10/01: 46,XY,del(5)(q13q31)[6]/46,XY[1]
676	1997	5/02: 46,XX[3]/47,XX,+8[1]/46,XX,del(5)(q12q33)[17]
677	1038	8/02: 46,XX,inv(9)(p11q13)[18]/46,idem,del(5)(q22q33)[3]/46,idem,add(5q)[1]; 1/04: 46,XX,del(5)(q14q34),inv(9)(p11q12) [9]/46,XX,inv(9)(p11q12)[1]
678	1933	6/01: 46,XX,del(5)(q13q31)[4]
679	1780	5/03: 46,XX,del(5)(q13q33)[3]
680	2987	12/00: 46,XX,del(5q)[15]/46,XX[4]
681	1461	11/99: 46,XX,del(5)(q13q33)[20]/46,XX,del(5)(q13q33),t(2,5)[1]/46,XX,del(5) (q13q33),del(6q)[1]
682	976	8/97:46,XX,del(5)(q13q33)[18]/46,XX[2]; 1/98:46,XX,del(5)(q13q 33)[10]; 2/98: 46,XX,del(5)(q13q33)[12]/46,XX[24]; 6/98: 46,XX[19]/46,XX,del(5)(q13q33)[1]; 9/98:

		46,XX,del(5)(q13q33)[3]/46,XX,del(5)(q13q33),+der(8;11)(q10;q10),der(8;17)(q10;q10),-8,-17[17]
683	1476	7/98: 46,XX,del(5)(q13q33)[20]
684	1322	7/97: 46,XY[1]/46,XY,del(5)(q13q33)[14]; 6/98: 46,XY[1]/46,XY,del(5)(q13q33)[3]/46,XY,del(5)(q13q33),add(21q)[15]/47,XY,del(5)(q13q33), add(21q),add(21q)[1]
685	1280	11/96: 46,XY[19]/46,XY,del(5)(q13q33)[1]
686	763	3/93: 46,XX[10]
687	825	11/94: 46,XY[10]/46,XY,del(5)(q13;q33)[5]; 11/95: 46,XY,del(5)(q13q33)[16]/46,XY[4]
688	822	2/93: 46,XX[12]/46,XX,del(5)(q22;q33)[3]; 10/93: 46,XX[7]/46,XX,del(5)(q22;q33)[14] 11/93: 46,XX,del(5)(q22q33)[1]/46,XX[29]; 12/93: 46,XX[16]; 3/94: 46,XX[22]
689	681	8/93: 45,XX,-5,-7,-11,-17,+mar(1),+mar(2),del(5)(q12;q33)[3]/ 45,XX,-5,-7,-12,-17,+mar(1),+mar(2),del(5)(q12;q33)[3]/47,XX,-5,-7,+8,-17,+mar(1),+mar(2),del(5)(q12;q33)[2]
690	7428	11/19: 46,XY,del(7)(q22)[15]/46,XY[9]; 6/20: 46,XY,del(7)(q22)[8]/46,XY[14]
691	7498	3/17: 46,XY,(del7)(q11)[17]/46,XY[10] (PB); 7/17: 46,XY,del(7)(q11)[8]/46,XY[16]; 4/18: 46,XY[24]; 3/19: 46,XY[24]; 10/19: 46,XY[23]
692	9115	7/18: 46,XX[24]; 8/18: 46,XX[24]; 10/18: 46,XY[24]; 11/18: 46,XY[26]; 12/18: 46,XX,del(7)(q32),del(11)(p15)[4]/46,XY[20]; 2/19: 46,XX,del(7)(q32),del(11)(p15)[2]/46,XX[2]/46,XY[28]; 3/19: 46,XX,del(7)(q32)[4]/46,idem,del(11)(p15)[2]/46,XX[17]/46,XY[5]
693	6576	9/12: 46,XX,del(7)(q11)[7]; 4/13: 47-50,XX,+1[9]/46,XX,der(3q)[12] /46,XX,del(5)(q14q22),del(7)(q11),+8[14]/45,XX,-15[8]/46,XX, der(18),del(20) (q11),+2-5mar[30]
694	1436	11/10: 46,XX[23]; 2/11: 46,XX[15]
695	2787	8/06: 46,XY,del(7)(q21;q33)[3]/46,idem,?t(10;13) (q23;q14)[3]/46,idem,t(8;12)(q23;p13)[2]/46,XY[1]
696	5434	6/00: 46,XX[17]/48,XX,+6,+11[1]/46,XX,del(12q)[1]/46,XX,del(8p)[1]; 1/02: 46,XX[1]/46,XX,del(7)(q22)[19]
697	1423	4/98: 46,XY[17]; 6/98: 46,XY[18]; 8/98: 46,XY[7]/46,XY,add(19)(q13)[7]/46,XY,t(2;21)(q32;q22)[7]; 12/98: 46,XY,t(17;19)(p11;q13)[2]
698	7479	01/16: 46,XX,del(11)(q23)[17]/46,XX[7]; 6/16: 46,XX,del(11)(q23)[5]/46,XX[5] (PB); 07/16: 46,XX,del(11)(q23)[5]/47,XX,+del(11)(q23)[2]/46,XX[7]; 10/16: 46,XX,[24]; 1/17: 46,XX,del(11)(q23)[7]/46,XX[18]; 4/17: 46,XX,del(11)(q23)[3]/46,idem,der(1)t(1;3)[9]/46,XX[12]; 6/17: 46,XY[24]; 7/17: 46,XY [24]; 8/17: 46,XX,t(2;8)(p11;q11)[23]/46,XY[2]; 11/17: 46,XY[24]; 2/18: 46,XY[24]; 7/18: 46,XX,add(1)(p36),del(11)(q21),del(12)(p11),add(16)(p13)[8]/ 46,XY[16]; 4/19: 46,XX,add(1)(p36),del(11)(q21),del(12)(p11),add(16)(p13)[24]; 8/19: 46,XY[24]; 9/19:46,XX,add(1)(p36),del(11)(q21),t(12;16) (p12;p13)[23]/46,XX[2]
699	8058	9/15: 46,XY,del(11)(q13q25)[9]/46,XY[11]
700	7146	2/15: 46,XY,del(11)(q14q23)[20]
701	3699	8/10: 46,XX[22]; 1/11: 46,XX[20]; 2/13: 46,XX[19]
702	2345	2/04: 46,XY[5]/46,XY,del(11)(q23)[17]
703	1860	8/98: 46,XY[18]/46,XY,del(11)(q23),del(18)(q11)[1]/46,XY, del(13q?)[1]; 01/01: 46,XY[18]/46,XY,del(10q)[1]/ 46,XY,del(11)(q23)[2]
704	1862	5/01: 46,XX[22]; 9/01: 47,XX,+8[1]/46,XX[20]

705	1755	2/00: 46,XY[20]; 5/00: 46,XY[20]; 8/00: 6,XY[19]/47,XY,+8[1]/47,XY,+18[1]; 2/01: 46,XY[20]/47,XY,+8[1]
706	1214	9/98: 46,XX,del(11)(q14?)[20]
707	916	7/94: 46,XX,del(11)(q21;q23)[15]
708	1415	2/12: 46,XX[23]; 4/12: 46,XY[23]; 1/13: 46,XY[23]
709	1931	4/01: 46,XX[18]/46,XX,del(2p)[1]/46,XX,add(11p)[1]; 10/01: 46,XX[19]/46,XX,del(7q)[1]/46,XX,der(1,13)[1]/46,XX,del(5p)[1]; 6/02: 46,XX[22]; 11/02: 46,XX[21]
710	1946	3/02: 46,XY[1]/46,XY,del(7q)[8]/46,idem,del(2p),del(12p)[11]; 11/02: 46,XY[6]/46,XY,del(7q)[6]/46,idem,del(12p)[8]/46,idem,del(12p),del(12p)[2]
711	2076	1/02: 46,XY[20]; 10/02: 46,XY[20]
712	1420	8/00: 46,XX[10]
713	8376	1/20: 46,XX,t(8;12)(q24;q11),add(17)(p11),-20,+mar[23]/46,XX,del(20)(q11)[1]; 2/20: 46,XX[24]; 3/20: 46,XX,t(8;12)(q24;q11),add(17)(p11),der(20)[19]/46,XX[5]; 4/20: 46,XX,t(8;12)(q24;p11),add(17)(p11),der(20)[20]/46,XX[4]
714	8818	1/21: 46,XX,del(20)(q11q13)[16]/46,XX[9]
715	5651	2/12: 46,XX,del(20)(q11q13)[15]/46,XX[9]
716	7377	4/19: 46,XX,del(20)(q11)[29]/46,XX[2]
717	8144	9/18: 46,XY,del(20)(q13.1)[15]
718	7247	2/17: 47,XY,+del(20)(q11q13),del(20)(q11q13)[14]/46,XY[6]
719	6471	10/14: 46,XX,del(20)(q11)[24]/46,XX[14]; 1/15: 46,XX,del(20)(q11)[28]/46,XX[2]; 10/15: 46,XX,del(20)(q11)[12]/50,XX,+X,+10,+11,+19,del(20)(p11)[7]/46,XX[14]
720	3351	8/08: 46,XY,del(20)(q12q13)[1]/46,XY[23]; 10/08: 46,XX[18]/46,XY[5]; 12/08: 46,XX[17]/46,XY[5]; 1/09: 46,XX[24]; 2/09: 46,XX[21]/46,XY[2]; 4/09: 46,XX[20]/46,XY[5]; 6/09: 46,XX[22]/46,XY[2]
721	3291	7/07: 46,XX,del(20)(q11)[5]/46,XX[17]; 1/08: 46,XX[22]; 07/08: 46,XX,del(20)(q11)[1]/46,XX[19]
722	3773	3/09: 46,XX[20]
723	3172	5/07: 46,XY,del(20)(q11)[23]
724	2406	1/05: 46,XY[1]/46,XY,del(20)(q11)[21]; 4/06: 46,XY,del(20)(q11)[22]
725	2236	10/05: 46,XY,?i(2)(q10),del(3)(p13p21),-4,del(5)(q13q33),-7,+9,del(18)(q11),inc[cp23]/46,XY[2]
726	1606	2/99: 46,XY[17]/47,XY[1]/47,XY,+8[1]/47,XY,+20[1]
727	1119	7/97: 46,XY[18]; 9/97: 46,XY[20]; 11/98: 46,XY[21]
728	1057	6/96: 46,XY,del(20q)[20]; 8/96: 46,XY[3]/46,XY,del(20)(q11)[17]
729	8782	7/21: 46,XY[24]; 8/21: 46,XY[24]
730	5630	10/12: 46,XY[24]; 2/13: 46,XY[25]; 6/13: 46,XY[23]
731	9113	1/18: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[2]/46,XX[22]; 2/18: 46,XX[24]; 1/19: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[1]/46,XX[23]; 4/19: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[19]/46,XX[5]; 10/19: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[2]/46,XX[22]; 1/20: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[24]; 3/20: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[21]/46,XX[3]; 4/20: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[26]
732	8516	12/19: 46,XX,inv(3)(q21q26)[20]/46,XX[4]; 2/20: 46,XX[23]; 3/20: 46,XX[24]
733	5309	4/11: 46,XX,t(3;21)(q26;q22)[6]

734	8050	4/15: 46,XY,t(3;10)(q26;q31),del(5)(q31q35)[6]/46,XY[5]
735	2315	11/07: 46,XY,t(3;9)(q21;p22)[15]/46,XY[6]
736	5724	8/12: 46,XY,t(3;21)(q26;q22)[8]/46,XY[15]; 10/13: 46,XY[23]; 4/14: 46,XY,t(3;21)(q26;q22)[17]/46,XY[11]
737	2175	3/99: 46,XX[20]
738	2500	2/03: 46,XY[9]/42,XY,-7,-12,-14,add(15)(p11),-17,-18,-19,+2mar[9]/43,idem,der(12,14)(q11,q11)[4]
739	1433	7/98: 46,XY[7]/46,XY,t(3;12)(q26;p12)[7]; 8/99: 46,XY,t(3;12)(q26,p12),del(13q)[10]/46,XY[10]
740	921	11/94: 46,XY[4]/46,XY,inv(3)(q21q26)[11]; 12/94: 46,XY[4]/46,XY, inv(3)(q21q26)[11]; 1/95: 46,XY[17]/46,XY,inv(3)(q21q26)[1]; 2/95: 46,XY[18]; 3/95: 6,XY[18]/46,XY,inv(3)(q21q26)[2]; 5/95: 46,XY[21]/46,XY,inv(3)(q21q26)[3]
741	7355	3/17: 46,XY[23]; 6/17: 46,XY[24]; 8/17: 46,XY[24]; 11/17: 46,XY[24]
742	7984	1/17: 46,XY[38]
743	7030	1/16: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[23]
744	7701	5/18: 47,XY,+8[23]/46,XY[1] (PB); 6/18: 47,XY,+8[4]/46,XY[20]; 8/18: 46,XY[23]; 7/18: 47,XY,+8[4]/46,XY[20]; 7/18: 46,XY[24]; 12/18: 46,XY[24]
745	7824	6/17: 47,XY,+8[2]/46,XY[18]
746	3751	3/10: 47,XY,+8[23]; 4/10: 47,XY,+8[28]; 6/10: 46,XY[6]/46,XX[18]; 7/10: 46,XX[25]; 8/10: 46,XX[23]/46,XY[1]; 5/11: 46,XX[22]/ 46,XY[1]; 7/11: 47,XY,+8[3]/46,XY[1]/46,XX[20]; 3/12: 46,XX[22]; 11/12: 46,XX[23]
747	2992	7/06: 46,XY[3]/47,XY,+8[18]/48,idem,+19[1]48,idem,+21[1]; 8/06: 46,XY[23]; 11/06: 46,XY[24]; 2/07: 46,XY[24]; 3/07: 46,XY[23]; 11/07: 46,XY[23]
748	3613	10/09: 46,XY[21]; 12/09: 46,XY[23]; 01/10: 46,XY[23]; 4/10: 46,XY[24]
749	6092	11/14: 46,XY[27]; 5/15: 46,XY[26]; 10/15: 46,XY[25]
750	7076	9/06: 47,XY,+8[15]/46,XY[11]; 10/16: 46,XY[1]/46,XX[23]; 11/16: 46,XX[17]; 12/16: 46,XX[24]; 4/17: 46,XX[23]; 9/17: 46,XX[24]; 12/17: 46,XX[4]; 46,XX[24]; 2/18: 46,XX[24]
751	7736	10/17: 47,XY,+8[24]; 12/17: 46,XY[5]/46,XX[19]; 1/18: 46,XY,+8,t(8;16)(p11;p13)[9]/46,XY[6]/46,XX[9]; 2/18: 48,XY,+8,t(8;16)(p11;p13),+19 [10]/46,XY[13]/46,XX[1] (PB)
752	7127	7/16: 46,XY[25]
753	6348	11/14: 46,XX[29]; 2/15: 46,XX[27]; 7/15: 46,XX[28]; 9/15: 46,XX[26]
754	6607	2/15: 47,XY,+8[2]/48,XY,+8,+19[19]; 7/15: 48,XY,+8,+21[27]
755	6087	2/14: 46,XY[25]
756	6030	1/14: 47,XX,+8[2]/46,XX,t(5;14)(q34;q32)[2]/46,XX[20]
757	3242	5/08: 47,XY,+8[7]/46,XY[18]; 9/08: 47,XY,+8[15]/46,XY[8]; 10/08: 46,XX[23]; 4/09: 46,XX[24]; 7/09: 46,XX[23]; 10/09: 46,XX[24]; 11/13: 46,XX[1]/ 47,XY,+mar[1]/46,XY[22]
758	5631	5/12: 47,XY,+8[4]/46,XY,del(20)(q11)[2]/46,XY[18]; 1/13: 46,XY,del(20)(q11)[20]/46,XY[3]; 7/13: 46 XY,del(20)(q11)[8]/46,XY[19]
759	4054	7/12: 47,XX,+8[20]/46,XX[3]; 9/12: 47,XX,+8[19]/46,XX[3]; 10/12: 47,XX,+8[23]
760	2830	10/08: 47,XY,+8[9]/46,XY[8]; 5/10: 47,XY,+8[8]/46,XY[14]; 3/11: 47,XY,+8[14]; 08/12: 46,XY[20]

761	5325	6/10: 47,XY,+8[20]; 12/10: 46,XY[2]/47,XY,+8[5]/48,XY,+8,+19[9]; 5/11: 49,XY,+8,+19,+21[23]/49,XY,idem,del(5)(q31q33)[2]
762	4017	4/10: 46,XY,+8[2]/46,XY[20]
763	4035	6/10: 47,XY,+8[2]/46,XY[19]; 11/10: 46,XY[5]/46,XY,del(20)(q11.2)[3]
764	5319	11/10: 46,XY[5]/46,XY,del(20)(q11.2)[8]
765	3002	8/07: 47,XX,+8[3]/46,XX[21]
766	3262	2/10: 47,XX,+8[2]/46,XX[20]
767	3681	7/08: 47,XX,+8[5]/46,XX[4]; 2/09: 47,XX,+8[22]; 7/09: 47,XX,+8[23] (KM); 7/09: 47,XX,+8[12]/46,XX[8] (PB)
768	3121	3/07: 46,XY[5]/47,XY,+8[18]; 7/07: 47,XY,+8[22]/46,XY[1]; 01/08: 47,XY,+8[18]/46,XY[5]; 5/08: 46,XY[24]; 10/08: 46,XY[23]; 2/08: 47,XY,+8,add(16) (p13)[8]/48,idem,+8[12]/48,idem,del(6q)[2]/46,XY[2]; 3/09: 48,XY,+8,+8,add(16q)[9]/46,XY[3]
769	3301	11/07: 46,XX[14]/47,XX,+mar[1]; 3/08: 46,XX[23]; 9/08: 46,XX[23]
770	3282	3/08: 47,XY,+8[6]/46,XY[17]; 6/08: 47,XY[3]/46,XY[21]
771	3069	10/06: 47,XY,+8[3]/46,XY[21]
772	2549	7/05: 47,XY,+8[10]
773	4062	06/05: 47,XX,+8[24]/46,XX[1]
774	2971	1/06: 46,XY[8]/47,XY,+8[15]; 2/06: 46,XY[21]; 3/06: 46,XY[20]; 5/06: 46,XY[22]; 6/06: 46,XY[21]
775	2719	3/05: 47,XX,+8[22]/46,XX[1]; 5/05: 47,XX,+8[20]/46,XX[1]
776	2589	3/05: 46,XY[19]/47,XY,+8[3]/48,XY,+8,-9,+2mar[1]
777	2207	1/04: 46,XY[20]; 3/04: 46,XY[20]; 11/04: 46,XY[17]
778	1024	7/98: 46,XY[3]/47,XY,+8[17]; 12/98: 47,XY,+8[20]
779	1522	11/98: 46,XY[18]/47,XY,+8[2]; 1/99: 46,XY[6]/47,XY,+8[14]; 3/99: 46,XY[14]/47,XY,+8[3]/46,XY,del(6q)[3]; 4/99: 46,XY[21]
780	1337	12/97: 46,XX[11]; 4/98: 46,XX[20]; 7/98: 46,XX[20]
781	1345	12/97: 47,XX,+8[20]
782	9245	8/22: 47,XY,der(4),add(11)(q23),+mar[11]/47,idem,add(1)(p36)[10]/47,idem,add(19)(q13)[5]
783	7905	5/18: 46,XX,der(4;6;21)t(4;6)(p16;p22)t(4;21)[17]/46,XX[5]; 6/18: 46,XY[24]; 8/18: 46,XY[24]; 9/18: 46,XY[21]/46,XX[2]; 11/18: 46,XY[24]; 12/18: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[24]; 6/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[16]
784	9118	3/20: 46,XX[24]
785	3662	9/09: 46,XX,del(5)(q22q33)[11]; 10/14: 46,XX,del(5)(q14q33)[3]/45,idem,idic(X)(q11),-7[22]/46,XX; 08/15: 46,XX,del(5)(q14q33)[5]/45,idem,idic(X)(q11)[5]/45,idem,idic(X)(q11),-7[15]/46,XX[3]; 10/15: 46,XX,del(5)(q14q33)[6]/45,idem,idic(X)(q11),-7[17]/46,XX[2]; 11/15: 46,XX[26]; 1/16: 46,XX[1]/46,XY[23]; 6/20: 46,X,idic(X)(q11),del(5)(q14q33)[4]/46,XY[22]
786	1319	8/97: 46,XY[20]
787	8427	1/20: 46,XY[24]
788	8297	5/20: 46,XX,del(5)(q22q34)[2]/46,idem,+21[7]/46,XX[15]; 11/20: 47,XX,del(5)(q22q34),+21[10]/47,idem,del(X)(q24)[9]/46,XX[5]; 12/2020: 46,XX,del(5)(q22q34)[2]/47,idem,+21[5]/47,idem del(x)(q24)[9]/46,XX[8]

789	7839	8/20: 47,XY,del(5)(q22q33),+21[20] (PB); 1/22: 47,XY,del(5)(q14q34),+21[17]/46,XY[3]
790	7419	5/17: 46,XY,del(5)(q22q33)[3]; 8/17: 46,XY,del(5)(q22q33)[20] /46,XY[4]; 10/17: 46,XY[24]; 12/17: 46,XY[24]; 4/18: 46,XY[21]; 8/18: 46,XY[23]
791	3853	1/07: 46,XX,del(5)(q13;q34),del(11)(q22)[4]/46,XX[11]
792	9006	12/21: 46,XX[24], 12/21: 46,XX[23]
793	8215	12/18: 46,XY[24]; 1/19: 46,XY[24]; 2/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[24]
794	5717	2/12: 46,XX,del(11)(q22q25)[3]/46,XX,del(5)(q14q34),del(11)(q22q25)[9]/46,XX[9]
795	2622	1/05: 46,XY,+1,der(1;7)(q10;q10)[8]/46,XY[14]; 8/05: 46,XY[22]; 8/06: 46,XY[22]
796	8230	3/19: 46,XY[24]; 4/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[24]; 8/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[23]
797	7139	6/16: 46,XY,t(2;3)(p21;q26)[21]; 9/16: 46,XY[24]; 11/16: 46,XY,t(2;3)(p21;q26)[19]/46,idem,del(17)(p11)[2]/46,XY[3]; 12/16: 46,XY[24]; 3/17: 46,XY[24]; 9/17: 46,XY[24]
798	1147	6/02: 49,XY,+9,+13,+13[1]/46,XY,11p+[1]46,XY,del(10p)[1]/46,XY[19]; 11/03: 45,XY,-20[2]/46,XY[21] ; 2/05: 46,XY[22]; 3/06: 46,XY[22]; 1/14: 46,XY[27]
799	6185	8/14: 46,XY,?inv(11)(q21q25)[26]
800	2964	4/05: 46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[10]/46,XY[6]
801	8903	5/21: 45,XY,-7[10]/45,XY,-7,der(8)(8pter->8p22::8q11->8p22::8q11->::8q24->8q11::8q24->8q24::8q24->8qter)[14]
802	7924	5/17: 46,XY[24]; 6/17: 46,XY[24]; 7/17: 46,XY[24]; 10/17: 46,XY[24]; 11/17: 46,XY[24]; 2/18: 46,XY[23]; 5/18: 46,XY[24]; 8/18: 46,XY[24]; 3/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[24]; 3/20: 46,XY[23]
803	8746	11/18: 46,XY,t(8;12)(p11;q13)[5]/46,X,i(Y)(p10),t(8;12)(p11,q13)[6]/46,XY[9] 01/20: 46,XY,t(8;12)(p11;q13)[6]/46X,i(Y)(p10),t(8;12)(p11,q13)[9]/46,XY[5]
804	8620	7/20: 45,XY,-7[6]/46,XY,i(17)(q10)[4]
805	1909	6/01: 46,XX[2]/46,XX,del(13)(q13q31)[18]
806	6593	8/20: 46,XY,del(5)(q14q34)[2]/45,X,-Y[6]/46,XY[12]
807	7601	7/18: 47,XX,+8[24]; 8/18: 46,XY[22]; 9/18: 46,XY[24]; 10/18: 46,XY[26]; 1/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[25]
808	6122	3/14: 46,XY,+1,der(1;7)(q10;q10)[26]/46,XY[3]
809	5598	7/12: 46,XX,t(4;6)(p14,p21)[24]
810	8514	11/16: 46,XX[26] (PB); 3/17: 46,XX[25]; 8/17: 46,XX[23]; 11/17: 46,XX[24]; 10/19: 46,XX[24]; 11/19: 46,XX[24]; 2/20: 46,XX[5]; 3/20: 46,XX[24]; 5/20: 46,XX[23]; 6/20: 46,XX[24]
811	8411	8/19: 45,X,-Y[3]/45,X,-Y,del(5)(q22q33)[13]/46,XY[8]
812	8673	6/20: 48,XX,+der(11),+der(11)[15]/46,XX[10]
813	1844	4/01: 46,XX,t(1;3)(p36;p21),del(5)(q13q33)[3]/46,XX[18]; 5/03: 46,XX,t(1;3)(p36;p21),del(5)(q13q33)[7]/47,XX,+16[2]/46,XX[15]
814	8318	7/19: 46,XY[24]
815	5510	4/12: 45,XY,-7[16]/46,XY[2]; 4/14: 46,XY[26]; 8/14: 46,XY[3]; 10/14: 46,XY[30]; 10/18: 46,XY[6]; 4/20: 46,XY[22]
816	7449	5/09: 46,XY[22]; 8/09: 46,XY[22]; 9/10: 46,XY[22]
817	8082	2/16: 46,XY[24]; 3/16: 46,XY[22]; 4/16: 46,XY[24]; 7/16: 46,XY[20]; 1/17: 46,XY[24]; 2/17: 46,XY[24]; 5/17: 46,XY[24]; 8/17: 46,XY[24]; 12/17: 46,XY[24]

818	8534	3/20: 46,XX,+1,der(2)t(1;2)(q21;q32)[24]
819	3878	3/10: 46,XY,t(1;9)(q21;q23)[?c23]; 4/10: 46,XY,t(1;9)(q12;12)[4]; 6/10: 46,XY,t(1;9)(q12;q12)[c24]; 3/11: 46,XY,t(1;9)(q12;q12)[23]
820	7931	10/18: 47,XY,del(5)(q22q33),+8[18]/46,XY[6]
821	7237	10/14: 47,XY,+X[20]
822	1717	11/99: 46,XX,del(13)(?q12q14); 5/00: 46,XX[18]/46,XX,del(13)[2]; 11/00: 46,XX[13]/46,XX,del(13)[7]; 8/05: 46,XX[22]
823	7307	7/19: 46,XX,t(3;11)(q25;q13)[3]/46,XX,t(3;11)(q25;q13),der(11)t(3;11)(q25;q13)[17]
824	1044	1/00: 46,XX[14]/46,XX,add(12q)[1]/46,XX,del(11p)[1]; 8/00: 46,XX[22]
825	3254	9/08: 45,X,-X[11]/46,XX[11]; 12/08: 45,X-X[3]/45,X,-X,add(7)(q22)[2]/46,XX[6]; 5/10: 45,X,-X[2]/45,add(X)(p22),del(7)(p21)[4]/46,XX[8]; 2/12: 45,X,-X[18]; 3/13: 45,X,-X[21]; 7/13: 45,X,-X[18]; 8/13: 45,X,-X[23]; 10/13: 45,X,-X[23]/46,XX[1]; 2/14: 45,X,-X[23]; 3/14: 45,X,-X[23]/45,X,-X,add(10q)[5]; 4/14: 45,X,-X[21]/45,X,-X,add(10q)[7]; 9/14: 45,X,-X[20]/45,X,-X,add(10q)[5]; 12/14: 45,X,-X[21]/45,X,-X,add(10q)[6]; 1/15: 46,X,-X[20]/45,X,-X,add(10q)[8]/46,XX[1]; 4/15: 45,X,-X,add(10q)[9]/45,X,-X[18]; 6/15: 46,XY[28]; 7/15: 46,XY[28]; 8/15: 46,XY[27]/46,XX[1]; 11/15: 46,XY[23]/45,X0[1]; 4/16: 46,XY[24]; 7/16: 46,XY[24]
826	5848	6/15: 46,XY,t(6;12)(q23;15)[22]/46,XY[6]; 4/16: 46,XY,t(6;12)(q23;15)[8]/46,XY[18]; 10/16: 46,XY,t(6;12)(q23;15)[4]/46,XY[23]; 9/17: 46,XY[24]; 10/18: 46,XY[24]; 12/19: 46,XY[2]
827	1128	9/94: 45,XX,-7[14]; 11/94: 46,XX[31]; 12/94: 46,XX[4]/45,XX,-7[5]; 1/95: 46,XX[8]/45,XX,-7[7]; 9/95: 46,XY[25]; 6/96: 46,XY[20]; 5/97: 46,XY[20]; 6/98: 46,XY[20]
828	2840	3/06: 46,XY[22]; 5/06: 46,XY[11]; 10/06: 46,XY[22]; 1/07: 46,XY[20]/46,XX[3]; 5/07: 46,XY[20]/46,XX[2]; 3/09: 46,XY[23]
829	593	01/94: 46,XX[12]/45,X0,-X[4]; 10/94: 46,XX[13]/45,X0,-X[3]; 08/95: 46,XX,del(7)(q22)[2]/46,XX[15]; 05/98: 46,XX[16]/46,XX,del(7)(q22)[4]
830	6509	12/15: 46,XX[25]
831	774	4/01: 46,XX[19]/47,XX,+mar[1]
832	2762	1/05: 46,XY[13]; 10/07: 46,XY[22]; 11/09: 46,XY[13]; 2/10: 46,XY[23]; 4/10: 46,XY[16]; 8/10: 46,XY[18]; 9/10: 46,XY[22]; 1/11: 46,XY[7]; 1/12: 46,XY[3]; 9/12: 46,XY[8]; 3/13: 46,XY[24]; 8/15: 45,X,-Y[4]/46,XY[24]; 1/16: 46,XY[26] (PB); 12/17: 46,XY[4] (PB); 1/18: 46,XY[4]; 6/18: 46,XY[24] (PB); 12/18: 46,XY[24] (PB); 11/19: 46,XY[22] (PB)
833	7440	5/15: 46,XY,del(20)(q11q13)[6]/46,XY,ider(20)(q10),del(20)(q11q13)[5]/46,XY[9]
834	7843	12/00: 46,XX[1]/46,XX,t(4;12)(q12;p12)[19]; 1/01: 46,XX[20]; 2/01: 46,XX[20]; 6/01: 46,XX[1]; 7/01: 46,XX[21]; 8/01: 46,XX[19]/46,XX,-5,+mar[2]; 9/02: 46,XX[22]; 1/18: 47,XX,+mar[1]/46,XX[1]; 2/18: 47,XX,+mar[3]/46,XX[21]; 2/18: 46,XX[15]; 3/18: 46,XX[24]; 6/18: 46,XX[24]; 8/18: 46,XX[24]; 11/18: 46,XX[24]; 2/19: 46,XX[24]; 3/19: 46,XX[25]; 6/19: 46,XX,t(4;12)(q12p12)[1]/46,XX[16]; 7/19: 46,XX,t(4;12)(q12p12)[3]/46,ider,+1,der(17)t(1;17)(q10;q10)[2]/46,XX[17]; 9/19: 46,XX,t(4;12)(q12;p12)[1]/46,XX[23]; 11/19: 46,XX[24]; 3/20: 46,XX[24]; 5/20: 46,XX[24]
835	2485	1/05: 46,XY,t(4;22)(q12;q?)[22]; 7/05: 46,XY[3]; 9/06: 46,XY[2]; 8/09: 46,XY[22]; 12/10: 46,XY[11]; 6/11: 46,XY[17]; 12/11: 46,XY[22]; 6/12: 46,XY[22]; 12/12: 46,XY[22]; 6/13: 46,XY[21]; 12/13: 46,XY[22]; 12/14: 46,XY[26]; 6/16: 46,XY[24]; 11/16: 46,XY[23]; 5/17: 46,XY[23]; 2/18: 46,XY,t(4;22)(q12;q?13)[3]/46,XY[22] (PB); 11/18: 46,XY[24] (PB); 5/19: 46,XY[13]; 9/19: 46,XY[23]; 2/20: 46,XY[24] (PB)
836	7693	4/18: 45,XX,-7[4]/46,XX,del(7)(q11)[19]/46,XX[1]; 6/19: 46,XX[24]; 7/19: 46,XX[24]; 11/19: 46,XX[24]; 1/20: 46,XX[24]; 3/20: 46,XX[24]

837	7371	3/17: 47,XX,+8,del(20)(q11)[22]/46,XX[2]; 12/18: 46,XX, del(20)(q11)[4]/47,idem,+8[19]; 3/19: 46,XX,del(20)(q11)[2]/47,idem,+8[22]
838	5858	1/14: 48,XX,+4,+11[23]/49,idem,+6[2]; 2/14: 46,XY[23]; 4/14: 46,XX[4]/46,XY[27]; 9/14: 46,XY[27]/46,XX[1]/48,XX,+4,+11[1]/48,XX,t(1;6)(p36,p21),+4,del(9)(p11),add(15)(q26[1]; 2/15: 46,XY[24]/48,XY,+2mar[2]; 3/15: 46,XY[24]; 6/15: 46,XX[26]; 7/15: 46,XX[28]; 8/15: 46,XX[29]; 11/15: 46,XX[27]; 4/16: 46,XX[24]
839	8160	8/18: 47,XY,+21[1]/46,XX[23]; 9/18: 47,XY,+21[13]/46,XX[11]; 10/18: 47,XY[22]/46,XX[2]; 2/19: 47,XY,+21[24]
840	7626	3/17: 47,XX,+der(1,19)(q10,q10)[25]; 5/17: 46,XX[24]; 7/17: 46,XX[25]; 11/17: 46,XX[25]; 1/18: 46,XX[24]; 4/18: 46,XX[24]
841	1999	4/02: 46,XX[18]/46,XX,-5[2]; 10/02: 46,XX[2]/46,XX,t(8;9)(p23q34)[11]/46,idem,der(2p)[4]/45,idem,der(2p),-22[5]; 4/03: 46,XY[20]; 3/04: 46,XY[22]; 2/05: 46,XY[21]/46,XX[1]
842	5643	4/12: 46,XY,t(2;11)(p21;q23),del(5q)(q22q33)[18]; 5/12: 46,XY,t(2;11)(p21;q23)[16]/46,XY[2]; 6/12: 46,XY[23]; 8/12: 46,XY[20]; 12/12: 46,XY[22]; 4/13: 46,XY[23]; 10/13: 47,XY,t(2;11)(q11;q23),del(5)(q22q33),add(19(q13),+21[11]/46,XY[12]; 3/14: 47,XY,t(2;11)(p21;q23),del(5)(q22q33),add(19(q13),+21[15]/46,XY[9]; 7/14: 46,XY[27]; 9/14: 46,XY[24]; 2/15: 46,XY[28]; 3/16: 46,XY[27]; 4/16: 47,XY,add(1q)t(2;11)(p21;q23),del(5)(q22q33),add(19)(q13),+21[4]/46,XY[20]; 9/16: 46,XY[24]; 5/17: 46,XY[24]; 7/17: 46,XY[24]; 10/17: 46,XY[24]; 12/17: 46,XY[22]; 1/18: 46,XY,inv(1)(p36q21),t(2;11)(q21;q23),del(5)(q22q33)[1]/46,XY[23];
843	2047	6/03: 46,XX[23]/46,XX,add(11p)[1]
844	1719	11/13: 46,XY[22]
845	7797	3/17: 46,XX[20]; 5/17: 46,XX[26]; 8/17: 46,XX[28]; 9/17: 46,XX[25]; 10/17: 46,XX[24]; 12/17: 46,XX[24]; 4/18: 46,XX[24]
846	3432	3/09: 46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[23]; 6/09: 46,XX,inv(9)(p11q13)[24]; 8/09: 46,XX,inv(9)(p11q13)[22c]; 6/10: 46,XX,inv(9)(p11q13)[24c]; 07/12: 46,XX,inv(9)(p11q13)[24c]
847	6248	11/14: 46,XY[26]; 2/15: 46,XY[29]; 6/15: 46,XY[30]; 9/15: 46,XY[28]
848	6564	3/16: 47,XX,+9[2]/46,XX[23]; 2/17: 47,XX,+9[2]/46,XX[23]
849	1720	5/01: 46,XY[19]/45,XY,-21[2]
850	599	8/94: 46,XX[15]; 12/95: 46,XX[22]
851	790	7/94: 46,XX[20]; 6/95: 46,XX[20]; 3/96: 46,XX[20]; 2/97: 46,XY[20]; 1/98: 46,XX[10]; 4/99: 46,XX[20]
852	3017	1/06: 46,XY[20]; 3/06: 46,XY[22]; 11/11: 46,XY[23]
853	2195	9/03: 46,XY[1]/46,XY,der(1;14)(q11;q11),-14[17]/46,idem,del(20)(q11)[3]/add(1;14)[1]; 4/04: 46,XY[26]; 7/04: 46,XY[22]; 5/13: 46,XY,+1,der(1;14)(q10q10)[19]/46,XY[2]
854	7414	6/14: 46,XX,del(7)(q21;q35),del(12)(q22;q24)[10]/45,XX,-7,del(12)(q22;q24)[4]/46,XX[3]
855	7108	6/16: 46,XX,t(8;11)(?p23;7q11)[4]/46,XX[21]
856	2118	6/03: 46,XX[22]
857	1082	10/96: 46,XX[3]/46,XX,del(5)(q12q13)[16]/idem,+20[1]; 5/97: 46,XX[2]/46,XX,del(5)(q13q33)[5]; 11/97: 46,XX,del(5)[17]/47,XX,+8[3]; 5/00: 46,XX,del(5)[19]/46,XX[1]; 5/04: 46,XX[21]
858	8441	7/13: 46,XY,inv(16)(p13q22)[2]; 9/13: 46,XY[20]; 10/13: 46,XY[20]; 11/13: 46,XY[20]; 1/14: 46,XY[20]; 3/14: 46,XY[20]; 4/14: 46,XY,r(20)(p11q13)del(20)(q11q13)[8]/46,XY[12]; 9/14: 46,XY,r(20)(p11q13)del(20)(q11q13)[1]/46,XY,ider(20)(q10)del(20)

		(q11q13)[17]/46,XY[2]; 1/15: 46,XY,ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[20]; 4/15: 46,XY,r(20)(p11q13)del(20)(q11q13)[1]/46,XY,ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[19]/46,XY[1]; 7/15: 46,XY,ider(20)(q10) del(20)(q11q13)[10]/46,idem,del(5)(q14q34)[2]/46,XY[3]; 10/15: 46,XY,ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[3]/46,XY[17]; 7/16: 46,XY,ider(20)(q10),del(20)(q11q13)[6]/46,XY,del(5q)(q14q34),ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[12]/46,XY[2]; 9/16: 46,XY,ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[3]/46,XY,del(5)(q14q34),ider(20)(q11q13),ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[2]/46,XY[4]; 11/16: 46,XY,ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[6]/46,XY,del(5)(q14q34),ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[5]/46,XY,+ider(20)(q10)del(20)(q11q13),ider(20)(q10)del(20)(q11q13)[1]/46,XY[8]
859	6070	3/14: 45, X,-Y[3]/46,XY[26]; 2/15: 46,XX[28]; 9/16: 46,XX[23]/46,XY[1]
860	2714	10/04: 46,XY[10]; 11/06: 46,XX[15]/46,XY[4]
861	6023	2/14: 46,XX[29]; 5/14: 46,XX[29]; 8/14: 46,XX[27]; 11/14: 46,XX[29]; 2/15: 46,XX[27]; 12/15: 46,XX,t(2;3)(p23;q26),del(7)(q22)[26]; 2/16: 46,XX,t(2;3)(p23;q26),del(7)(q22)[19]/46,XX[5]; 6/16: 46,XX,t(2;3)(p23;q26),del(7)(q22)[21]/46,XX[3]
862	2359	6/11: 46,XY[24]; 8/11: 46,XY[22]; 5/12: 46,XY[21]
863	6537	1/15: 46,XX[19]; 3/15: 46,XX[33]; 4/15: 46,XX[28]; 7/15: 46,XX,t(1;5)(p31;q33)[1]/46,XX[28]; 8/15: 46 XX[30]; 1/16: 43,X,-X,t(1;5)(p31;q33),del(9)(q32),add(12)(p12),-15,-17,-18,+mar[5]/46,XX[19]; 2/16: 43,X,-X,t(1;5)(p31;q33),-9,add(11)(p13),add(12)(p12),-15,-17,-18,+mar,+mar[24]; 3/16: 43X,-X,t(1;5)(p31;q33),-9,add(11)(p13),add(12)(p12),-15,-17,-18,+mar,+mar[24]
864	8167	12/15: 45,XY,-7[24]
865	7268	6/15: 45,X,-Y,inv(3)(q21q26),t(4;12)(q12?,p12)[14]/45,idem,add (7)(q22)[14]; 9/15: 45,X,-Y,inv(3)(q21q26),t(4;12)(q12;p12)[11]; 11/15: 46,XY[24]; 12/15: 45,X,-Y,inv(3)t(4;12)(q12;p12)[5]/ 46,XY[19]; 1/16: 45,X,-Y,inv(3)(q21q26)t(4;12)(q12;p12)[21]/46,idem,+8[2]
866	5945	12/13: 46,XY[17]; 3/14: 46,XY[30]
867	5998	7/13: 46,XY[24]; 8/13: 46,XY[26]; 10/13: 46,XX[8]; 1/14: 46,XX[18]/46,XY[7]
868	6596	1/16: 46,XY,t(11;12)(q23;p12)[26];
869	2635	1/06: 46,XX,inv(9)(p11q12)[24]; 11/06: 46,XX,inv(9)(p11q12)c[24]
870	2701	3/00: 46,XX[20]; 8/01: 46,XX[20]; 8/14: 46,XX,t(3;20)(p24;q13),der(9)t(9;17;?)(q10q10),+der(17)[22] /46,XX[6]; 3/15: 46,XX[20]
871	3289	6/07: 45,X,-Y[4]/46,XY,-7,+mar[3]/46,XY[17]; 8/07: 45,X,-Y[15]/ 46,XY[7]; 12/07: 45,X0[1]/46,XY[23]; 12/07: 46,XY[9]; 4/08: 46,XY,-7,+mar[1]/46,XY [21]; 8/08: 46,XY,der(7)[5]/46,XY[19]; 12/08: 46,XY,der(7)[12]/45,X,-Y[4]/46,XY[8]; 6/09: 46,XY,der(7)[18]/46,XY[2]; 6/09: 46,XY,der(7)[20] (PB); 5/10: 46,XY,der(7)[8]/45,XY,-7[15]; 9/10: 45,XY,-7[21]/46,XY,r(7)(p13q11?)[2]
872	5821	3/13: 46,XY[20]; 4/13: 46,XY,inv(9)(p11q13)[24]; 4/13: 46,XX[12]/46,XY[20]
873	5809	9/13: 46,XY,inv(9)(p11q13)[23]
874	5868	7/13: 42-46,XX,-4,-5,-7,add(12)(p12),-17,add(19)(q13),+2-4mar[26]/46,XY[4]; 9/13: 42-46,XX,-4,der(5;?)(q11;?),der(7),add(12)(p12),-17,add(19)(q13),+2mar[20]/46,XY [3]
875	7622	3/13: 47,XY,+19[18]/46,XY[2]; 2/14: 47,XY,+19[4]/46,XY[44]
876	6388	1/14: 47,XY,+mar[4]/46,XY[25]
877	3070	11/08: 46,XX,del(5)(q14q31)[14]/46,XX,del(5)(q14q34)[2]/46,XX[4]
878	6017	12/13: 46,XY,der(20)del(20)(p11p13)del(20)(q11q13)[9]/46,XY[11]

879	5665	1/10: 47,XY,+21[6]/46,XY[15]; 11/10: 47,XY,+21[9]/46,XY[11]; 3/12: 47,XY,+21[1]/46,XY[20]; 9/13: 47,XY,+21[1]/46,XY[20]
880	5718	10/12: 46,XX[23]/46,XY[1]
881	2266	5/09: 47,XY,+8,del(11)(q13)[20]/46,XY[2]
882	3183	5/08: 46,XY,del(22)(q11)[4]/46,XY[20]
883	1551	6/99: 46,XY,inv(9)(p11q13)[18]/46,idem,del(18q)[2]; 10/99: 46,XY,inv(9)(p11q12)[20]; 6/00: 46,XY,inv(9)(p11q13)[19]/47,idem,+22[1]; 9/01: 46,XY,inv(9)(p11q12)[20]; 7/03: 46,XY,inv(9)(p11q12)[14]; 11/03: 46,XY[20]/46,XY,del(18q)[2]; 5/04: 46,XY,inv(9)(p11q12)[21]/46,XY,der(9),del(9)(p11q12),del(9)(q3?)[2]; 9/05: 46,XY,inv(9)(q11p12)[22]; 5/06: 46,XY,inv(9)(q11p12)[23]; 3/09: 46,XY,inv(9)(p11q12)[22]; 2/13: 45,XY,-7,inv(9)(p11p13)[4]/46,XY,inv(9)(p11p13)[16]; 6/13: 45,XY,-7,inv(9)(p11q13)[9]/46,XY,inv(9)(p11q13)[14]
884	5697	7/12: 46,XX[22]; 10/12: 46,XX[22]; 6/13: 45,XX,-21[3]/46,XX[19]
885	3956	2/09: 46,XX[22]; 11/09: 46,XX[19]
886	3433	11/10: 45,X,-Y,del(20q)[20]/46,XY[2]
887	5855	02/13: 46,XY,del(6)(q14q25)[20]
888	3629	3/11: 46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[19]; 1/12: 46,XY,+1,der(1;7)(q10;p10)[19]
889	5676	1/12: 46,XY[22]
890	3273	10/09: 48,XY,+8,+19[20]/46,XY[1]
891	4043	9/10: 47,XX,+8[7]/46,XX[17]; 10/10: 46,XX[22]; 12/10: 46,XX[23]; 3/11: 46,XX[22]
892	1034	5/95: 46,XX[13]; 03/97: 46,XX[12]/46,XX,t(15;18)(q26;q21)[7]
893	3328	5/12: 46,XY,t(1;2)(p36;p21)[8]
894	3883	11/10: 46,XX[22]
895	2681	4/06: 46,XX[5]/47,XX,+19[16]; 9/09: 47,XX,+19[22]/46,XX[1]
896	7095	9/09: 45,X,-X[22]
897	1846	9/02: 46,XY[21]/51,X,-Y,+5,+6,+9,+14,+15,+16,+20[1]; 10/02: 46,XY[22]; 11/02: 46,XY[22]; 1/03: 46,XY[22]; 3/03: 46,XY[19]; 7/03: 46,XY[20]/45,X[2]; 9/03: 46,XY[21]/48,XY,+6,+20[1]; 10/03: 46,XY[23]; 12/03: 46,XY[19]; 2/04: 46,XY[11]/46,XY,del(18q)[1]; 4/04: 46,XY[22]; 6/04: 46,XY[22]; 10/04: 46,XY[23]; 11/04: 46,XY[23]; 10/05: 46,XY[21]; 3/06: 46,XY[22]; 7/06: 46,XY[20]/46,XY,del(17p)[1]; 11/06: 45,X,-Y[3]/46,XY[14]; 2/07: 46,XY[24]; 5/07: 46,XY[25]; 6/07: 46,XY,add[1q][q23][2]/46,XY[20]; 9/07: 46,XY[22]; 10/08: 46,XY[22]; 4/09: 46,XY[23]
898	8151	12/11: 46,XY[22]; 2/12: 46,XY[22]; 5/12: 46,XY[22]; 9/12: 46,XY[24]
899	1339	1/09: 46,XX,del(5)(q23q34)[10]/46,idem,+21[12]/46,XX[3]
900	3314	3/08: 46,XY,del(20)(q11)[2]/46,idem,del(12)(p11)[2]; 2/09: 47,XY,+8,del(12p)(p11),del(20)(q11)[20]/46,XY[2]; 5/09: 46,XY,del(12)(p11),del(20)(q11)[22]/46,XY[1]; 9/09: 46,XY[23]; 3/10: 46,XY,del(12)(p11),del(20)(q11)[9]/46,idem,der(4q)[4]/46,idem,der(4q),add(5)(q33)[6]/47,idem,+8[3]
901	1724	2/10: 46,XY[12]; 4/10: 46,XY[22]/47,XY,+21[1]; 11/10: 46,XY[23]
902	3817	6/07: 46,XY[24]; 10/07: 46,XY[19]; 1/08: 46,XY[22]; 7/08: 46,XY[25]; 1/09: 46,XY[22]; 12/09: 45,XY,add(3)(q11),der(7;17)(p11;q11),add(8)(q24),-17,-22,+mar[7]/46,XY[15]; 1/10: 43-44,XY,-3,der(7;17)(p11;q11),add(8)(q24),add(14)(p12),-17,-20,+mar[15]/46,XY[19]; 2/10: 43-45,XY,-3,der(7;17)(p11;q11),add(8)(q24),add(14),-17,-20,+2-3mar[8]/46,XY[16]
903	2523	8/05: 46,XX[20]

904	3864	10/06: 45,XX,del(5)(q14q34),-7[11]/46,XX[6]; 1/07: 46,XX[21]; 3/09: 45,XX,del(5)(q14q34),-7[20]/46,XX[1]
905	1695	8/99: 46,XY[21]/47,XY,+12[1]; 10/99: 46,XY[20]; 11/99: 46,XY[20]; 3/00: 46,XY[20]
906	3203	5/08: 47,XY,+19[16]/47,XY,+8[3]/48,XY,+8,+19[1]/46,XY[4]; 10/08: 47,XY,+10[23]/46,XY[1]; 1/09: 47,XY,+19[22]/48,XY,+8,+19[2]
907	3454	08/07: 46,X,-Y,der(?)t(?)1)(?q21),del(20)(q11),+del(20)(q11)[21]/46,XY[1]; 2/08: 47,XY,+der(?)t(?)1)(?q21)[1]/47,idem,del(20q)[2]/46,XY[16]
908	2445	4/09: 46,XY,del(5)(q22q33)[25]
909	3564	9/09: 47,XY,+19[18]/46,XY[5] (PB)
910	3259	7/04: 45,X0[17]/46,XY[5]; 9/04: 46,XY[7]/45,X[5]; 12/04: 46,XY[1]/45,X0[18]/45,X,del7p1[1]/45,X,del9q15q[1]/45,X,del10p[1]; 5/05: 45,X,-X[10]; 11/07: 47,XX,+8[2]/45,X0[7]/46,XY[11]; 4/08: 46,XY[3]/45,X,-Y[20]; 8/08: 46,XX[1]/47,XX,+8[2]/45,X,-Y[12]/46,XY[7]; 9/08: 46,XY[8] / 45,X,-Y[9]/ 46,XX,+8[6]; 11/08: 46,XY[6]/45,X,-Y[14]/47,XX,+8[3]; 1/09: 46,XY[2]/45,X0[3]/46,XX[1]/47,XX,+8[18]; 3/09: 45,X,-Y[5]/46,XY[8]/46,XX[1]/47,XX,+8[9]
911	2790	12/07: 46,XY[23]
912	3034	6/06: 46,XX[23]; 9/06: 46,XX[23]; 3/08: 46,XX[21]
913	3334	10/08: 46,XX[21]/46,XX,del(12)(p11)[1]; 2/09: 46,XX[22]; 03/09: 46,XX[22]
914	2384	10/07: 46,XX,del(5)(q14q34)[3]/46,XX,idem,del(12)(p12p13)[12]/ 46,XX[5]
915	3063	2/08: 46,XY[10]
916	2883	6/08: 45,X,-X[4]; 12/08: 45,X,-X[25]
917	1979	12/01: 46,XX[20]; 5/02: 46,XX[22]; 8/01: 46,XX[22]; 9/03: 46,XX[23]
918	1926	8/01: 46,XY,del(5)(q13q33)[10]/45,idem,-Y[1]/46,XY[9]
919	3437	06/08: 46,XX[23]
920	5425	10/97: 46,XY[20]
921	2991	2/06: 45,XY,-7[22]; 5/06: 45,XY,-7[19]/46,XY[3]; 7/06: 45,XY,-7[22]/46,XY[1]; 9/06: 45,XY,-7[19]/46,XY[5]; 12/06: 45,XY,-7[22]/46,XY[1]; 3/07: 45,XY,-7[24]
922	2831	3/07: 46,XY[23]; 7/07: 46,XY[23]/46,XY,del(7)(q22)[1]; 9/07: 46,XY[23]/46,XY,del(7q)[1]
923	2568	6/05: 46,XY[22]; 1/06: 46,XY[20]; 3/06: 46,XY[21]; 5/06: 46,XY[22]
924	3286	4/07:45,XY,del(1)(q32,-7[4]/45,idem,del(9)(q32),add(11)(p15), add(17)(p11),del(20)(q11)[7]/46,idem,t(1;5)(?;q33),del(9)(q32),add(11)(p15), add(17)(p11),del(20)(q11),+21[3]/46,XY[10]; 7/07: 46,XY[25]
925	3117	10/07: 45,XY,rob(13;14)(q10;q10)c[5] (PB)
926	3285	6/07: 45,XY,-7[14]/45,XY,-7,del(12)(p12)[9]; 12/07: 45,XY,-7,del(12)(p12)[22]
927	1826	12/99: 46,XY[14]/46,XY,t(2,7)(pp)[1]
928	3177	7/07: 45,XY,-7[3]/45,X,-Y[4]/46,XY,dup(1)(q34;q25)[1]/46,XY[14]; 9/07: 45,XY,-7[22]
929	3052	6/07: 45,X,-Y[3]/45,X,-Y,der(?)t(?)p12;?),der(10;10)(p11;?),del(12)(p11),del(22)(q11)[5]/46,idem,del(3)(p21),+8[5]/46,XY[11]
930	1865	12/03: 47,XX,del(5)(q14;q34),+21[18]/46,XX,der(18;21)(q10;q10) [4]/46,XX[3]; 6/04: 46,XX,del(18;21)(q10;q10),+21[3]/46,XX[2]; 12/04: 46,XX(18;21)(q10;q10),+21[21]/46,XX[3]
931	2761	3/06: 45,XX,t(3;3)(q21;q26),-7[7]/46,XX[16]

932	2979	11/06: 46,XY,der(4q)[4]/47,idem,+9[2]/46,XY[16]
933	1879	3/03: 46,XY[22]; 3/03: 46,XY[15]; 6/03: 46,XY[21]; 3/05: 46,XY[23]; 4/06: 46,XY [23]
934	3186	2/07: 46,XY,t(2;3)(p23;q26)[25]
935	8397	1/07: 47,XY,+11[3]/47,idem,del(20)(q11)[16]/46,XY[3]
936	3548	1/04: 46,XX,del(3)(q21),6p?[2]/46,XX[23]; 4/04: 46,XX[1]; 5/04: 46,XX,t(4;17)(q25;q25)[1]/46,XX[39]
937	1446	6/06: 44,XY,del(3)(p11),der(5)(p10;?),-7[21]/45,idem,+mar[5]; 10/06: 44,XY,del(3)(p11),der(5)(p10;?),-5,-7[6]/44,idem,inv(3)(q21q26)10/45,idem,inv(3)(q21q26),+mar[6]
938	2810	11/05: 45,XY,-7[22]; 6/06: 46,XY[22]
939	3094	10/06: 46,XY[24]
940	2271	11/05: 47,XX,del(5)(q14q33),+21[22]
941	2574	2/06: 46,XY,del(5)(q13;q34)[2]/47,idem,+21[8]/46,XY[5]
942	2815	5/06: 46,XY[17]/47,XY,+13[4]/47,XY,+mar[2]
943	2325	11/05: 46,XY[21]
944	2867	4/06: 46,XX,i(17)(q10)[5]/46,XX[17]
945	2218	5/05: 46,XY[1]/47,XY,+8[22]
946	2560	1/05: 45,X,del(X)(q22),-7[21]/46,XX[1]
947	2551	8/04: 46,XY[21]/46,XY,del(6q)[1]; 10/04: 46,XY[19]/45,X,-Y[3]; 5/05: 47,XY,+13[15]/46,XY[8]
948	2524	9/05: 46,XX[21]/45,XX,-7[1]; 10/05: 46,XX[11]; 11/05: 46,XY[22]
949	2119	8/01: 46,XY[17]/46,XY,del(20)(q11)[3]
950	2753	9/05: 46,XX,t(3;3)(q21;q26)[14]/46,XX[1]; 11/05: 46,XY[22]
951	2552	8/04: 46,XY[22]; 9/04: 46,XY[20]; 12/04: 46,XY[24]; 5/05: 46,XY[19]/46,XX,del(5)(q22q33),add(6q),-7,add(8)(p11),add(11)(q23),-13,-14,+16,i(21)(q10),+2mar[3]; 6/05: 46,XY[9]/43-47,XX,del(5q),add (7)(q22),add(11q),add(11p),-14,-15,+16,der(17),der(19),i(21q),2-3mar[11]; 8/15: 45-48,XX,del(5) (q14q33),add(6)(q22),add(7)(q22),add(11)(q23),del(11)(p15),-13,-14,+16,add(19)(p13),i(21)(q10),+(21)(q10),+21[22]
952	2120	2/02: 47,XX,del(5)(q15q33),+21[15]; 11/04: 46,XX,del(5)(q15q33)[2]/47,XX,del(5)(q15q33),+21[12]/47,XX,del(5)(q15q33)i(17)(q10),+21[6]; 2/05: 46,XX,del(5)(q15q33)[2]/47,XX,del(5)(q15q33),+21[5]/47,XX,del(5)(q15q33)i(17)(q10),+21[10]/47,XX,del(5)(q15q33),dic(11;17)(p11;p11),+21[5]
953	1934	8/01: 46,XX[20]; 11/02: 46,XX[21]
954	2242	01/05: 46,XX,del(5)(q22q33)[4]/46,XX[11]; 5/05: 46,XX[19]; 02/06: 46,XX,del(5)(q22q33)[1]/46,XX[21]
955	2245	4/04: 46,XX[22]/46,XX,del(20q)[1]
956	2264	11/04: 46,XY[21]
957	2482	8/04: 46,XX[2]/45,XX,-7[21]; 10/04: 46,XX[22]
958	2513	9/04: 46,XY[12]/45,XY,del(5)(q14q22),add(13)(p11),-14,-15,-17,-19,-21,+4mar[10]
959	1469	7/01: 46,XY[1]/46,XY,del(11)(q21?2)[2]/45,idem,-Y[19]; 8/03: 46,XY,del(11)(q21??)[6]/45,idem,-Y[13]; 2/04: 46,XY[1]/46,XY,del (11)(q21???) [5]/45, idem,-Y[16]; 4/04: 46,XY,del(11)(q21?2)[4]/45,-Y[18]

960	2170	6/03: 46,XY,t(6;7)(p23;q22),t(9;13)(q34;q14)[22]; 7/03: 46,XY[23]; 9/03: 46,XY[22]; 10/03: 46,XY[23]; 4/04: 46,XY[2]/46,XY,t(6;7)(p23;q22),t(9;13) (q34;q11)[20];
961	1450	10/99: 46,XX[22]; 09/02: 46,XX,del(7)[1]/46,XX[7]; 3/04: 46,XX,del(12)(p12?)[4]/45, idem,-7[2]/46, idem,-7,+8[9]/46, idem,-7,+X[5]/48,XXX, idem,-7, +8,+22[2]
962	2304	11/03: 45,XY,-7,del(12)(p12)[20]
963	2453	10/03: 46,XX[14]/45,XX,-7[1]/45,XX,-7,del(18q)[7]; 12/03: 45,XX,-7,del(18q),add (21q)[16]; 3/04: 46,XX[8]/45,XX,-7[3]/45,XX,-7,t(18;21)(q;q)[9]/46, idem,+mar[3]
964	2128	9/02: 46,XX[9]; 3/03: 46,XX[3]/46,XX,del(5)(q13;q33) [18]/47,XX,+8[1]; 1/04: 46,XX, del(5)(q13q33)[10]/45, idem,add(11p),-17[11]
965	2081	02/03: 46,XY[21]/45,X,-Y[1]
966	2417	12/03: 46,XX,del(5)(q14q34)[9]/46,XX[11]
967	2189	6/03: 46,XX[5]; 10/03: 46,XX[10]/46,XX,inv(1)(p11q32)[11]; 11/03: 46,XX[22]; 1/04: 46,XX,inv(1)(p11q32)[19]
968	1903	8/00: 46,XX,inv(16)(p13;q23)[15]; 10/00: 46,XX[22]; 4/02: 46,XX,inv(16)(p13q22)[7]/ 46,XX[15]; 9/02: 46,XX,inv(16)(p13q22) [12]/46,XX[10]; 7/03: 46,XX,inv(16)(p13q22) [20]/46, idem,del(20q) [1]/47, idem,+13[1]
969	2237	1/03: 46,XX[1]/46,XX,add(17p)[23]; 3/03: 46,XX[4]/46,XX,add(17p)[15]/47,XX,del? (10q),+16,add(17p)[3]
970	2104	4/02: 46,XY[17]/47,XY,+8[4]; 5/02: 46,XY[17]/47,XY,+8[3]; 11/02: 46,XY[23]; 12/02: 46,XY[22]
971	1827	3/11: 46,XY,del(9q)[2]/46,XY[19]; 5/01: 46,XY[21]; 3/02: 46,XY,del(9q)?[1]/46,XY [21]; 6/02: 46,XY[5]/46,XY,del(9)(q22)[13]/46, idem,add(7q)[1]/ 46, idem,del(21q)[1]
972	2040	09/02: 46,XX,+1,der(1;7)(q10;q10)[22]
973	2134	3/02: 46,XY[18]/46,XY,t(12,13)(q10q10)[2]; 4/02: 46,XY,inv(1) (p11q12)[8]/43-45, idem,-5,-7,t(12,17)(p10p10),del(13q), add(19)(q13),-22,+mar[12]
974	2117	2/02: 46,XY,inv(3)(q21q26)[17]/45, idem,-7[3]; 3/02: 46,XY[8]/46, XY,inv(3)(q21q26) [7]/45, idem,-7[3]/45, idem,+14,t(14;18)(q10;q10) [2]; 04/02: 46,XY[7]/46,XY,inv(3) (q21q26)[8]/46, idem,del(7q)[3]/ 46, idem,+14,der(14;18)(q10;q10)[3]; 05/02: 46,XY [14]/46,XY,inv(3)(q21q26)[2]/45, idem,-7[3]/46, idem,+14,der(14;18)(q10;q10)[2]; 6/02: 46,XY[10]/46,XY,inv(3)(q21q26)[5]/46, idem,+14,der(14;18)(q10;q10)[6]; 8/02: 46,XY[7]/ 46,XY,inv(3)(q21q26)[1]/45, idem,-7[5]/47, idem,+14,der(14,18)(q11q11) [6]/45, idem,-7,der(14,18)(q11q11)[1]
975	2062	5/02: 47,XY,+8,inv(9)(p11q13)[16]/48,XY, idem,+21[1]/46,XY,del(6q),inv(9)(p11q13) [3]; 10/02: 47,XY,+8,inv(9)(p11q13)[22]
976	1949	6/02: 46,XX[23]
977	1590	9/98: 46,XY[20]; 1/99: 46,XY[21]; 3/99: 46,XY[20]; 4/99: 46,XY[20]; 8/00: 46,XY[14]; 10/00: 46,XY[18]/46,XY,del(7)(q22)[3]; 7/01: 46,XY[19]/ 46,XY,del(9q)[1]; 1/02: 46, XY[21]; 2/02: 46,XY[21]/ 46,XY,-8,+mar[1]; 5/02: 46,XY[18]/46,XY,del(6q),del(10q) [1]/47,XY,+21[1]
978	1810	10/00: 46,XX,der(2),t(2;5),der(5)[16]/46,XX[4]; 1/01: 46,XX,der(2),t(2;5)(p12?3 q34?5),der(5),t(2;5)(q14?5p12?3)[16]/46,XX[19]; 11/01: 46,XX[3]; 5/02: 44,XX, der(2)t(2;5),-15,-17,-18,+mar[10]/44, idem,der(1)ins(1,?)dup(1),der(12)t(1;12)[10]
979	2025	10/01: 46,XX[11]/46,XX,del(20)(q11)[10]
980	2034	4/02: 46,XY[18]/45,XY,-13[2]/46,XY,der(9)[1]/46,XY,der(10)[1]; 5/02: 46,XY[16]/47, XY,+21[1]/46,XY,der(3)[1]/46,XY,der(4)[1]/46, XY,del(13q)[1]; 6/02: 46,XY[17]/47, XY,+10[1]/46,XY,del(6q)[2]/46,XY,-15,+18[2]

981	1852	5/01: 46,XX[1]/46,XX,del(20)(q11)[20]/46,XX,idem,del(11q)[1]/46,XX,idem,del(13q)[1]
982	2002	7/01: 46,XY[7]/46,Y,t(X,1)(q28q21)[3]; 7/01: 46,XY[1]/46,Y,t(X,1)(q28q21)[19]; 10/01: 46,XY[6]/46,Y,t(X,1)(q28q21)[14]; 1/02: 46,Y,t(X,1)(q28q21)[19]/46,idem,t(11,17)[1]
983	1711	11/00: 46,XY,del(7)(q22)[10]/48,XY,+8,+14[8]/46,XY,del(11)(q21)[1]; 2/01: 46,XY,del(7)(q22)[10]/46,idem,del(11)(q21?2)[1]/48,idem,+8,+14[7]/46,XY[2]; 5/01: 46,XY,del(7)(q22)[13]/46,XY[7]; 3/02: 46,XY,del(7)(q22)[7]/47,idem,+10[3]/47,idem,+21[1]/47,idem,del(14q)[1]
984	1048	12/98: 46,XY[20]; 02/00: 46,XY[20]; 2/01: 46,XY[20]/48,XY,+8,+mar[1]
985	1766	7/00: 46,XY,der(7)[18]; 10/00: 46,XY[20]; 11/00: 46,XY[20]/46,XY,del(10q)[1]; 2/01: 46,XY[21]; 4/01: 46,XY[6]/46,XY,del(7)(q11)[6]/46,idem,del(1q),add(4q),add(10q),del(10q),t(11;12)(q;q)[4]; 9/11: 46,XY[17]/46,XY,del(17p)[1]/46,XY,del(12p)[1]/46,XY,del(2p),del(7p),add(12p),der(17)[1]
986	1677	8/99: 46,XY[21]; 9/99: 46,XY[19]/45,X,-Y[1]; 6/00: 46,XY[21]; 8/00: 46,XY[20]/47,XY,+13[1]; 9/00: 46,XY[16]/46,XY,del(12p)[1]/46,XY,del(7q)[2]/46,XY,del(13q)[1]; 10/00: 46,XY[16]
987	1856	12/00: 45,XY,-7[18]/45,XY,-7,del(12p)[1]/45,XY,-7,t(11,12)(pp)[1]
988	1906	1/01: 46,XY[17]/46,XY,der(8)[1]/46,XY,del(1q)[1]/46,XY,add(19q)[1]
989	5436	5/01: 46,XX[20]
990	1154	4/97: 46,XY[20]; 03/01: 46,XY[2]/45,XY,-7[19]
991	1880	4/01: 46,XY,t(2;15)(q23q26)[20]
992	1672	3/00: 46,XX,+der(1;7)(q10;q10),-7,add(18)(p10)[7]/46,XX[13]
993	1729	12/99: 46,XY[19]/47,XY,+mar[1]; 3/00: 46,XY[20]; 11/00: 46,XY[2]/46,XY,del(11q)[1]/46,XY,del(4p)[1]/46,XY,del(10q)[1]/46,XY,add(12q)[1]/46,XY,add(18p)[3]
994	1869	1/01: 46,XY[1]/47,XY,+8[19]
995	5433	7/00: 46,XY,del(7)(q21?2)[9]/46,XY[11]; 8/00: 46,XY[3]/46,XY,del(7)(q21?2)[17]; 9/00: 46,XY,del(7)(q21)[14]/47,idem,+8[1]/47,idem,+19[7]; 1/01: 46,XY[3]/45,XY,-7[1]/46,XY,del(7)(q21)[1]
996	1613	9/99: 46,XY[21]
997	2024	9/99: 46,XY[16]; 11/99: 46,XY,t(1;1),q(32;p33)[18]/46,idem,del(13q)[2]
998	1795	3/00: 46,XY[12]/45,XY,-7[8]
999	1556	5/99: 46,XX[9]/46,XX,del(16)(q22)[9]/47,XX,del(16)(q22?),+22[2]; 7/99: 46,XX[21]
1000	1422	01/98: 46,XX[20]
1001	1594	7/98: 46,XY[16]/46,XY,t(11,19)(q23q13)[4]; 10/98: 46,XY[6]/46,XY,t(11,19)(q23q13)[14]; 11/98: 46,XX[30]; 12/98: 46,XX[20]; 2/99: 46,XX[19]/46,XX,add(4q)[1]; 4/99: 46,XY,t(11;19)(q23;q13)[17]/46,idem,dup(2)(q12?q23?)[4]/46,XX[1]
1002	1626	1/99: 45,XY,-7[10]/45,XY,-7,add(18)(p11)[10]
1003	1350	10/97: 46,XX[7]/45,X0,t(8;21)(q22;q22)[9]; 11/97: 46,XX[15]; 5/98: 46,XX[5]/44,X,-X,add(7q)t(8;21)(q22q22),-9[18]
1004	807	1/95: 46,XY[18]/46,XY,del(20q)[3]
1005	1074	7/97: 45,X,-Y[10]/45,X,-Y,del(11)(q23)[11]
1006	1138	11/94: 46,XY[13]/45,XY,-7[6]; 4/96: 46,XY[1]/46,XY,inv(3)[1]/45,XY,del(7q),-8[2]/45,XY,-7[17]; 5/97: 45,XY,-7[21]; 10/97: 46,XY,-7[20]

1007	1161	8/94: 46,XY[7]; 11/94: 46,XY[9]; 2/95: 46,XY[3]; 12/96: 46,XY,9p+[14]; 5/98: 46,XY[5]/46,XY,der(9)[15]; 5/98: 46,XY,der(9)[19]/46,XY[1]
1008	1434	6/98: 46,XY,t(10,11)(q22q22)[20]
1009	945	10/95: 46,XY[21]; 1/96: 46,XY[22]; 9/96: 46,XY[21]; 2/97: 46,XY[16]; 5/97: 46,XY[21]; 1/98: 46,XY[9]/46,XY,del(17p)[6]/ 46,XY,del(11q),del(17p)[3]/47,XY,del(17p),+mar[2]
1010	1165	7/97: 45,XX,-7[11]
1011	1387	7/98: 46,XX[19]
1012	1204	9/97: 46,XX[19]/47,XX,+mar[1]
1013	5422	4/96: 46,XX[11]; 5/96: 46,XX[19]; 6/97: 46,XX[2]/49,XX,+11,+13,+14[8]
1014	998	10/96: 46,XY[20]/46,XY,del(10p)[1]; 5/97: 46,XY[20]
1015	5454	1/97: 46,XY[20]
1016	749	9/93: 46,XY[10]; 11/95: 46,XX[15]/46,XX,inv(16)(p13q22)[3]/47,XX,+c[1]/47,XX,dup(1)(q?),+c[2]
1017	1174	5/96: 46,XX[7]/45,XX-7[18]
1018	1285	9/96: 45,XX,-7[20]
1019	1072	12/95: 46,XX[2]/45,XX,-22[3]/46,XX,del(5)(q12q33)[5]/46,XX,del(3)(p13),del(5)(q12q33)[2]/46,XX,del(5)(q12q33),del(20q)[10]
1020	1037	1/96:46,XY[20]
1021	1796	1/95: 46,XY[20]
1022	949	11/94: 45,XY,-7,t(9;22)(q34;q11)[10]; 1/95: 45,XY,-7,t(9;22) (q34;q11)[16]; 7/95: 46,XY[6]/46,XY,t(9;22)(q34;q11)[3]/45,XY,-7,t(9;22)(q34;q11)[8]/ 45,XY,-7[2]; 9/95: 45,XY,-7[14]/46,XY,+3,-7[2]/46,XY,-7,+20[2]
1023	1067	3/95: 46,XY[2]/45,XY,-7[15]
1024	1168	11/94: 46,XX[18]; 12/94: 46,XX[18]; 1/95: 46,XX[2]/45,XX,-7[8]
1025	743	1/94: 46,XY,add(3p)[13]/46,XY,add(3p),del(1q)[1]
1026	1202	4/94: 46,XX[15]
1027	963	1/94: 46,XY[15]; 2/94: 46,XY[10]
1028	579	11/93: 46,XY,i(17)(q10)[19]
1029	948	8/93: 46,XY[19]/45,X,-Y[1]; 11/93: 46,XY[19]/46,XY,t(9;22)[1]
1030	7366	2/20: 49,XX,+8,+9,+19[9]/46,XX[16]; 11/21: 49,XX,+8,+9,+19[2]/46,XX[22]
1031	8325	4/21: 45,XX,-7,add(5)(q33),del(11)(q21)[12]/45,idem,i(1)(p10),del(1p13)[6]/46,XX[7]
1032	5805	12/13: 46,XX[24]; 02/14: 46,XX[27]; 5/14: 46,XX[31]; 9/14: 46,XX[29]; 7/15: 46,XX,del(5)(q22q33),del(6)(q23),del(20)(q13)[2]/ 46,XX[29]; 01/16: 46,XX,del(5)(q22;q33),del(6)(q23),del(20)(q13)[6]/46,XX[15]; 6/16: 46,XX[26]
1033	8347	10/15: 46,XX[24]; 11/15: 46,XX[26]; 4/16: 46,XX[24]; 7/16: 46,XX[24]; 1/17: 46,XX[24]; 4/17: 46,XX[24]; 7/17: 46,XX,add(11)(q23)[8]/46,XX[6]; 10/17: 46,XX,add(11)(q23)[6]/46,XX[19]; 1/18: 46,XX,add(11)(q23)[5]/46,idem,add(6) (p11)[2]/46,XX[7]; 7/18: 46,XX,t(8;12)(p23;q13)[4]/46,XX,add(6)(p11), add(11)(q23)[1]/46,XX[19]; 8/18: 46,XX,t(8;12)(p23;q13)[1]/46,XX,add(6)(p11),add(11)(q23) [9]/46,XX[15]; 10/18: 46,XX,add(6)(p11),add(11)(q23) [23]/ 46,XX[1]; 3/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[24]; 1/20: 46,XY[24];
1034	6525	11/15: 46,XY[26]; 1/16: 46,XY[22] 6/16: 46,XY[26]; 10/16: 46,XY[24]

1035	5677	6/12: 47,XY,+8,del(12)(p11)[21]/47,idem,del(13q)[1]; 9/12: 47,XY,+8,del(12)(p11)[22]; 12/12: 46,XY[22]; 2/13: 46,XY[25]; 7/13: 46,XY[30]
1036	8704	6/21: 46,XY,del(3)(q12),del(5)(q?31)[12] (PB)
1037	7525	5/18: 46,XX,t(3;3)(q26;q21)[3]/46,idem,-11,+der(11)t(3;11)(q26;q21)[13]/46,XX[4]
1038	6410	12/13: 45,X,-Y[8]/46,XY,del(20)(q11q13)[3]/46,XY[9]
1039	7151	6/11: 46,XX[1]; 9/11: 48-50,XY,+der(13?),+8,del(9)(q11),+1-3mar[23]; 1/12: 46,XX[23]; 8/12: 46,XX[23]; 7/16: 46,XX [24]
1040	5746	8/12: 46,XX,t(8;20)(q23;q11),del(12)(p11)[23]; 9/12: 46,XX[23]; 12/12: 46,XX[23]; 7/13: 46,XY[24]
1041	1819	07/00: 46,XX[21]
1042	7644	4/18: 46,XY[26]; 7/18: 46,XY[10]; 10/18: 46,XY[24]; 1/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[24]; 9/19: 46,XY[24]; 1/20: 46,XY[23]
1043	1369	1/98: 46,XY[3]; 5/98: 46,XY[20]; 6/98: 46,XY[10]/46,XY,t(8;12)(q22;q22)[1]; 10/98: 46,XY[20]
1044	7444	10/13: 46,XX[23]; 2/14: 46,XX[30]; 6/14: 46,XX[29]
1045	3252	9/08: 47,XY,+21[1]/46,XX[23]; 12/08: 46,XX[24]; 9/09: 46,XX[21]
1046	7522	4/18: 46,XY[24]; 9/18: 46,XY,del(5)(q14q33),del(17)(p11),del(20)(q11)[20]/46,XY[2]
1047	7344	2/17: 46,XX,del(20)(q11)[20]/46,XX[6] (PB); 6/17: 46,XY[24]; 5/17: 46,XY[24]; 7/17: 46,XY[23]/46,XX[1]; 8/17: 46,XY[21]/46,XX[3]; 11/17: 46,XY[19]/46,XX,del(20)(q11)[5]; 1/18: 46,XY[24]; 4/19: 46,XX,del(20)(q11)[3]/46,XY[22]
1048	7143	10/15: 47,XY,del(6)(p21),+19[24]
1049	7569	12/17: 43-44,-5,-7,der12,t(5;12)(?;p1?1),-14,-18,-20,+mar[29] (PB)
1050	7264	1/16: 45,XY,del(5)(q22q33),-7[3]/46,idem,+21[9]/46,XY[14]; 3/16: 46,XY[24]; 4/16: 46,XY[26]; 5/16: 46,XY,del(5)(q22q33),-7,+21[2]/46,XY[22]; 09/16: 46,XY,del(5)(q22q33),-7,+21[13]/46,XY[11]
1051	2216	9/03: 46,XY[17]/46,XY,del(5)(q13q33),del(7)(q22)[5]; 12/03: 46,XX[22]; 2/04: 46,XX[22]; 6/05: 46,XX[19]
1052	7252	1/15: 46,XY[28]; 2/15: 46,XY[28]; 3/16: 46,XY[26]
1053	3018	3/05: 46,XY,del(5)(q21q34),t(7;10)(q10;q10),add(10)(p12)[13]/46,XY[2]; 3/07: 46,XY,t(7;10)(q10;q10),add(10)(p12)[12]/46,XY,idem,-18,+r[4]/46,XY,idem,del(6)(p21p23)[2]/46,XY[1]; 7/08: 46,XY,del(5)(q21;34),t(7;10)(q10;q10), add(10)(p12),-18,+r[21]; 9/08: 46,XY,t((7;10;14)(p11;p11;p21),t(11,12)(p15;q13)[2]/46,XY,del(5)(q14134),t(7;10;14)(p11;p12)[5]/46,XY,del(5)(q14q34),t(7;10;14)(p11;p11;p21),r(18)(p11q21)[3]
1054	6466	1/17: 46,XY,+14[10]/46,XY,i(17)(q10)[10]/47,XY,+13,i(17)(q10)[3]/46,XY[4]
1055	6046	4/14: 45,XX,-7,del(12)(p11)[16]/46,XX[12]
1056	7478	7/14: 48,XY,del(1)(p34p36),+8,+14[20]
1057	5804	5/13: 47,XY,del(7)(q32),+8,del(12)(p11)[6]/47,XY,add(7)(q32),+8,del(12)(p11)[14]/46,XY[3]; 10/13: 47,XY,+8,del(12)(p11)[7]/47,XY,+16[4]/46,XY[13]
1058	2641	6/05: 46,XX[21]; 4/09: 46,XX[20]; 01/11: 46,XX [18]/47,XX,+8[2]
1059	7446	7/13: 45,XX,der(1)t(1;5)(p21~22;p11),der(3)t(1;3)(p21~22;q10),-5[15]/46,XX[4]
1060	5486	8/11: 46,XX,t(3;3)(q21;q26),der(7)[1]/46,XY[23]; 9/11: 46,XY[24]; 10/11: 46,XY[17]/46,XX,t(3;3)(q21;26),del(7)?(q11)[1]; 11/11: 46,XY[25]; 11/12: 46,XY[25]; 1/13: 46,XX,t(3;3)(q21;q26),der(7)?(q11)[1]/46,XX[22]
1061	3385	3/12: 46,XY,dup(1)(p21p36),del(20)(q11)[2]/46,idem,del(7)(q22)[22]

1062	5626	11/11: 46,XY[22]; 10/12: 47,XY,t(1;1)(p34;p12),+8[21]/46,XY[1]
1063	3851	11/08: 45,XX,-7[1]/46,XX,der(7)del(7)(p12)del(7)(q12)[8]/46,XX [14]
1064	9120	8/11: 45,XX,der(7)t(7;8)(q22;?),-8[11]/46,idem,+18[2]/44,idem,del(11)(p11),der(12;15)(q11;q11)[4]/45,idem,add(11)(q12)[2]
1065	3860	12/10: 46,XY[23]
1066	8221	10/09: 45,XY,-7[2]/45,XY,der(3)(inv(3)(q21;q2?)t(3;6)(q?;q21),-7[9] (PB)
1067	3346	12/08: 46,XY,t(3;3)(q21;q26),del(7)(q22)[5]/46,idem, t(1;12)(p32;q12)[19]; 3/09: 46,XY,t(3;3)(q21;q26),del(7)(q22)[4]/46,idem,t(1;12)(p32;p12)[19]
1068	2190	10/06: 46,XY,der(1;22)(p11,q11),+der(1;?)(q11;?),del(7)(q21),-16,+mar[12]/46,idem,add(3)(p11)[10]
1069	2950	6/08: 46,XX,der(7)t(1;7)(q21p22)[10]/46,XX,-16,+mar[6]/46,XX[8]
1070	3193	7/07: 48-49,XX,+8,+9,+11,+13,+15[cp11]/46,XX[12]
1071	2871	5/06: 47,XY,+8[14]/48,XY,+8,+21[9]; 8/06: 46,XY[5]/47,XY,+8[11]/48,XY,+8,+21[2]/47,XY,+21[3]; 12/06: 47,XY,+21[13]/48,XY,+8,+21[5]/46,XY[4]
1072	2952	8/05: 46,XY[10]/45,X,-Y[6]/45,idem,der(5p),inv(10q)[6]; 4/06: 46,XY[14]/45,X,-Y[2]/45,X,-Y,inv(10q)[6]
1073	3337	8/06: 49,XY,+3,+13,+19[23]; 9/06: 46,XY[23]; 11/06: 53,XY,+2,+3,+8,+15,+18,+19,+21[20]/54,idem,+20[4]
1074	2288	5/05: 46,XX[24]; 11/06: 48,XX,+4,+8[3]/46,XX[19]
1075	2180	8/05: 46,XX[50] (PB); 9/05: 46,X,i(X)(p10)[20]/46,XX[1]; 11/05: 46,X,i(X)(p10)[12]/45,X,-X[7]/46,XX[2]
1076	1360	9/02: 46,XY[15]/92,XXYY[3]/45,XY,add(9p)[1]/46,XY,add(3q)[1]/47,XY,+mar[2]/Mosaik: 46,XY[51]/92,XXYY[4]; 11/03: 46,XY[20]; 9/04: 46,XY[20]
1077	2060	5/02: 46,XY[17]/46,XY,t(18;20)[1]/46,XY,der(8),der(10),del(8p),del (14q)[1]; 9/02: 46,XY[22]; 6/03: 46,XY[20]/47,XY,+?[2]
1078	2277	12/02: 46,XY,t(3;39)(q21;q26)[2]/46,XY[19]; 1/03: 46,XY[21]/46,XY,t(3,3)(q21,q26)[1]; 4/03: 46,XY,t(3,3)(q21,q26)[5]/46,idem,t(13,14)(q,q)[4]/46, XY[19]; 5/03: 46,XY[2]/46,XY,t(3;3)(q21;q26)[3]/46,idem,t(13;14)(q12;q13)[13]/46,idem,-7,t(13;14)(q12;q31),+mar[2]/46,idem,t(13;14)(q12;q31),add(9q)[2]
1079	3698	7/02: 47,XX,+1,der(1;7)(q10;p10),+8[19]/46,XX[1]; 11/02: 47,XX,+1,der(1;7)(q10;p10),+8[24]/46,XX[1]
1080	1011	11/97: 46,XY,t(1;12)(p10;q10),add(1)(p11),inv(3)(p27?9p13)[16]/ 46,XY[4]; 2/98: 46,XY,t(1;12)(p10;q10),add(1)(p11),inv(3) (p27?9p13)[16]/46,XY[6]; 2/00: 46,XY,t(1;12)(p10;q10),add(1) (p11),inv(3)(p27?9p13)[14]/46,XY[6]; 3/01: 46,XY,t(1;12)(p10;q10),add(1)(p11),inv(3)(p27?9p13)[6]/46,XY[9]; 8/01: 46,XY,t(1;12)(p10;q10),add(1)(p11),inv(3)(p27?9p13)[6]
1081	1867	9/02: 46,XY[19]/46,XY,del(7)(q22)[3]; 1/03: 46,XY[17]; 4/03: 46,XY[12]/47,XY,+8[3]/46,XY,add(12p)[7]; 5/03: 46,XY[18]/46,XY,del(7)(q22)[1]/46,XY,add(12p)[3]
1082	2015	2/02: 46,XY[17]/46,XY,t(7;9)(p;p)[1]/46,XY,del(9p)[1]/46,XY,add(9q)[1]/46,XY,del(13q)[1]
1083	1276	11/00: 46,XY,del(7)(q21q35)[8]/46,XY,add(7)(q21)[4]/46,XY[4]
1084	1902	9/00: 46,XY,t(9;22)(q34q11)[18]/47,XY,t(9;22)(q34q11),+21[3]
1085	1586	4/99: 46,XY,add(14)(q32),del(20)(q11)[2]/47,XY,idem,+8[18]; 8/99: 46,XY[2]/46,XY,t(14;20)(q32;q11)[6]/47,XY,+8,t(14;20)(q32;q11)[12]; 11/99: 46,XY,t(14;20)(34;q11)

		[17]/47,idem,+8[4]; 3/00: 46,XY,t(14;20)(q34;q11)[7]/47,idem,+8[2]/48,idem,+8,+mar[2]; 5/00: 47,XY,+8,t(14;20)(q34;q11)[20]
1086	595	9/93: 46,XX[35]/46,XX,add(1p)[6]; 2/94: 46,XX[7]/46,XX,add(1p) [8]; 11/94: 46,XX[6]/46,XX,add(1p)[11]; 12/94: 46,XX,add(1p)[4]/ 46,XX[6]; 5/95: 46,XX,add(1p)[16]/46,XX[2]; 2/96: 46,XX[2]/46,XX,add(1p)[16]/46,XX,dup(1)(q21q44)[2]/46,XX,add(1p),+2,-10[1]; 5/97: 46,XX[4]/46,XX,add(1p)[11]/ 46,XX,dup(1)[2]; 9/98: 46,XX[5]/46,XX,add(1)(p36)[12]/46,XX,add(1)(p36),del(9p)[1]/47,XX,+?[1]/46,XX,add(1p)[1]
1087	1068	8/96: 46,XY,-7[7]; 2/96: 46,XY,-7,+mar1[10]/46,XY,-7,-17,+mar1,+mar2[3]/46,XY,t(2;3) (p21?;q27?),-7,-17(?),+mar1,+mar2[1]/46,XY,t(2;3)(p21?;q27?),-7,+mar1[8]
1088	666	2/94: 46,XY,del(1p)[5]/46,XY[9]; 8/95: 46,XY,del(1p)[7]/46,XY[15]; 12/95: 46,XY,del(1p)[5]/46,XY[14]; 8/96: 46,XY,del(1p)[11]/46,XY,del(1)(p36->pter)[9]
1089	941	10/94: 46,XX,del(9)(q22)[16]/46,XX,del(9)(q22),t(15;17)(q22,q11)[5]/46,XX,del(9)(q22),t(15;17)(q22;q11),t(1;7)(q36;q12)[1]
1090	441	04/94: 47,XX,6p+,+8[15]
1091	6331	2/19: 46,XY[24]; 3/19: 46,XY[24] (PB)
1092	7412	11/20: 45,X,-Y[20]
1093	8729	12/20: 45,X,-Y[25] 12/20: 45,X,-Y[30]/46,XY[10]/46,XY,del(7)(q22q32)[1]
1094	5774	01/13: 46,XX[23]; 06/13: 46,XX[22]; 01/14: 46,XX[26]; 04/18 46,XX[24]; 11/19: 45,X,-X/Y[6]/46,XX[18]; 2/20: 46,XX[23]; 4/20: 45,X0[2]/46,XX[21]
1095	6124	3/14: 46,XY[24] (PB)
1096	6001	7/15: 45,X,-Y[25]/44,idem,-22[4]; 9/15: 45,X-Y[2]/46,XX[22]; 12/15: 46,XX[25]; 3/16: 46,XX[24]; 6/16: 46,XX[26]; 6/17: 46,XX[24]; 01/19: 46,XX[24]
1097	7747	11/18: 45,X,-Y[20]
1098	7892	6/18: 45,X,-Y[6]/45,idem,-21,+mar[14]/46,XY[4] (PB); 8/18: 45,X,-Y[2]/45,idem,+1,der(21)t(1;21)(q10;p10)[22]; 12/18: 45,X,-Y[5]/45,idem,+1,der(21)t(1;21)(q10;p10)[19] (PB); 3/19: 45,X,-Y[2]/45,idem,+1,der(21)t(1;21)(q10;p10)[22]; 8/19: 45,idem,+1,der(21)t(1;21)(q10;p10)[18]; 11/19: 45,idem,+1,der(21)t(1;21)(q10;p10)[24]
1099	8416	5/17: 45,X,-Y[3]/46,XY[21]; 3/19: 46,XY[18]/45,X,-Y[4]
1100	8161	2/15: 45,X,-Y[20]; 1/19: 45,X,-Y[18]/46,XY[2]
1101	7673	12/16: 45,X0[2]/46,XY[20]
1102	7504	7/17: 46,XY[6]/45,X,-Y[14]
1103	3021	8/06:46,XY[17]/45,X0[1]/46,XY,del(13)(q13q31)[5]; 6/07:46,XY,del(13)(q13q31)[29]/45,X,-Y[2]/46,XY[2]; 7/08:46,XY,del(13)(q13q31)[18]/46,XY[5]; 1/08:46,XY,del(13)(q13q31)[15]/46,XY[6]/45,X,-Y[1]; 9/08:46,XY,del(13)(q13q31)[1]/46,XY[21]; 12/08: 46,XY[22]
1104	1567	9/98: 46,XY[20]
1105	1753	3/00: 46,XY[18]/45,X,-Y[2]; 4/00: 46,XY[16]/45,X,-Y[4]; 2/02: 45,X,-Y[5]/46,XY[14]; 8/03: 45,X,-Y[10]/46,XY[12]; 2/06: 45,X,-Y[1]/46,XY[22]
1106	5960	6/13: 45,X,-Y[1]/46,XY[20]
1107	2962	4/08: 46,XY[17]
1108	3477	6/09: 46,XY[23]; 1/10: 46,XY[20]; 6/10: 47,XY,+13[13]/46,XY[10]; 7/10: 47,XY,+13[9]/47,XY,+13,del?(15q)[10]/46,XY[4]
1109	2829	1/07: 45,X,-Y[24]
1110	3072	11/07: 45,X,-Y[5]/46,XY[18]

1111	3196	1/08: 45,XY,-Y[2]/46,XY[14]; 7/08: 46,XY[24]
1112	1945	11/01: 46,XY[19]/45,X0,-Y[1]; 10/02: 46,XY,del(6q)[20]/46,XY[2]; 12/02: 46,XY,del(6q)[9]/46,XY[13]; 1/03: 46,XY[2]/46,XY,del(6q) [20]; 2/03: 46,XY[19]/46,XY,del(6q) [2]/45,idem,-7[1]
1113	1235	11/96: 45,X,-Y[20]
1114	8218	6/19: 47-49,XX,del(5)(q22q33),-7,-13,-13,+21,+21,+21,+3-5mar[cp23]/46,XX[6]; 9/19: 46,XY[24]; 10/19: 46,XY[24]; 5/20: 46,XY[24]
1115	9116	5/21: 48,XX,add(1)(p36),del(5)(q22q33),+8,add(11)(p11),+mar[1]/46,XX[23] 4/21: 46,XY[24]; 5/21: 46,XX[2]/46,XY[22]
1116	8663	6/20: 46,XX,del(5)(q14q33)[16]/49,idem,+1,+11,+14,+19,-22[6]/50,idem,+1,add(3)(p21),del(5)(q22q33),+11,+14,+19,+19[3]
1117	7815	9/18: 46,XY[13]/43,XX,del(3)(q12),der(5;7)(p10;p10),der(5/6) (q10;q10),-5,-7,der(8),-16,der(18)[11]; 12/19: 46,XY[16]
1118	8998	8/21: 46,XX,+1,der(1;15)(q10;q10)[13]/46,XX,del(5)(q14q34),der(18;21)(q10;q10),+21[4]/46,XX[3]
1119	7979	3/19: 46,XX,del(1)(p13p32),del(2)(q34),del(3)(p13),del(5)(q14q33),t(6;12)(q13;p11),add(9)(p24)[11]/46,XX,del(13)(q12q22)[11]/46,XX,-17,add(19) (q13),+add(19)(q13),-21-22,+2mar[21]/46,XX[3]; 5/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[24]; 10/19: 46,XY[24]; 1/20: 46,XY[24]
1120	5412	7/12: 46,XY[21]; 9/12: 46,XY[24]; 2/13: 43,XY,der(5;20)(q11;?),-13,-18 1]/45,XY,+Y,der(5)t(5;20)(q11;?),+der(5)t(5;20)(q11;?),-13,-18[1]/46,XY[23]; 8/13: 46,XY[23]; 12/13: 46,XY[25]
1121	2760	1/06: 46,XY[17]; 3/06: 46,XY[20]; 4/06: 46,XY[20]/46,XY,-7,+20[1]/46,XY,t(11;17)[1]
1122	8919	7/21: 46,XY[3]/46,XY,-7,t(18;21)(p11;q21),+21[23]/48,idem,+19,+21[4]
1123	6440	06/15: 43-44,XY,der(2)t(2;3)(p23;q12),-3,der(5;17)(p10;q10), add(12)(p11),-19,+1-2 mar[18/46,XY[10]; 7/15: 46,XY[26]; 8/15:46, XY[28]; 11/15: 46,XY[22]; 02/16: 46,XY [24]; 06/16: 46,XY[24]; 09/16: 46,XY[24]; 06/17: 46,XY[25]
1124	7511	9/17: 46,XX[24]; 10/17: 46,XX[24]; 3/18: 46,XX[24]; 7/18: 46,XX[24]
1125	8612	11/19: 46,XY[20]
1126	8613	4/20: 43,XX,t(2;3)(p11);p11),der(3)(17)?::3p2?->3qter),der(5)(5pter->5q1?::9q2?->9q?),der(7)(13qter->13q3?::7p?->7q3?::16?::15q?::7?),der(9) (9p22?->9q?::5?::9q?), -12,del(13)(q2?q34),-15,-16,del(17)(p1?) [2]43,idem,der(17)(pter->17q2::12q?)[17]/43,idem,del(4)(q11),der(17)(17pter->17q2?::12q?)[1]
1127	2615	3/09: 45,XY,add(12)(p11),-20[12]/46,XY[20]
1128	7767	11/16: 46,XY[25]; 12/16: 46,XY[23]; 1/17: 46,XY[24]; 5/17: 46,XY[23]
1129	6549	7/15: 49,XX,+8,+12,+13,l(17)(q10)[26]/46,XX[2]; 8/15: 46,XX[27]; 9/15: 46,XX[28]; 11/15: 46,XX[28]; 5/16: 45,X0[3]/46,XY[21]; 1/16: 47,XX,+7[1]/48,XX,+8,+13,l(17) (q10)[6]/46,XX[18]; 7/16: 45X0[4]/46,XY[21]; 9/16: 46,XY[25]; 11/16: 46,XY[24]; 3/17: 45,X0[1]/46,XY[23]; 5/17: 46,XY[14]
1130	7840	5/18: 47,XX,der(3)t(3;?4)(p21;q23)add(3)(q29),del(4)(q21q?33),del(5)(q21q34),+mar1[10]/46,al,-17,-mar1,+mar2[5]/45,adl1,-21,-mar2,+mar3[2]; 7/18: 46,XX[1]/46,XY[23]; 8/18: 46,XY[23]; 1/19: 46,XY[24]; 2/19: 46,XY[5]
1131	8032	1/19: 47,XY,add(3)(q12),+8,del(11)(q14),der(20),der(21)[24]/ 46,XY[3]
1132	7500	4/17: 46,XX[24]; 6/17: 46,XX[24]; 7/17: 46,XX[24]; 8/17: 46,XX[24]; 11/17: 45,XX, t(5;12)(p15;q24),-13,del(14)(q24),add(17)(p11),+21,add(22)(q13) [7]/46,XX[7]; 3/18: 46,XX[23]; 5/18: 45,XX,-13,add(17)(p11),+21,add(22)(q13)[2]/46,XX[22]; 7/18: 46,XX

		[24]; 11/18: 46,XX[24]; 4/19: 46,XX[24]; 5/19: 46,XX[24]; 8/19: 46,XX[24]; 12/19: 46,XX[24]; 3/20: 46,XX[24]
1133	5709	3/16: 47,XY,der(14)t(14;20)(q11p11),+der(14)t(14;20)(q11p11),+ider(14)(p10),+20 [26] (PB); 7/16: 47,XY,+14,der(14;20)(p10;p10),+der(14;20) (p10,p10),+i(14)(p10) [24]
1134	7178	2/17: 46,XX[24]; 3/17: 46,XX[24]; 4/17: 46,XX[24]; 6/17: 46,XX[24]; 7/17: 46,XX[24]; 12/17: 46,XX[24]; 4/18: 42,X,-X,del(1)(q21),del(5)(q22q33),-7,del(8)(q?),add(11) (q23),del(12)(p13),der(13;17)(q10;q10),-16,-17,der(21),-22[4]/46,XX[20]
1135	7741	9/17: 46,XY[24]; 10/17: 46,XY[23]; 11/17: 46,XY[24] (PB)
1136	7239	12/16: 46,XX[25]; 1/17: 46,XX[23]; 3/17: 46,XX[24]; 6/17: 46,XX[24]
1137	7149	4/16: 46,XY[24]; 11/16: 46,XY,del(5)(q22q23),-7,del(12)(p11),-18,add(19)(q13),+mar [8]/47,idem,+mar[13]/46,idem,del(17)(p11) [3]
1138	7513	8/17: 45,Y,der(X)t(X,10)(q22,q26),t(3,6)(q13,p21),der(4;7)(4pter->4p11::7q11->7p11::4p11->4q11::7p11->7pter),dic(5;17)(q11;p12),+r(7)(p11q11),der(10)t(X;10) (?q27;q11),der(11)(11pter->11q23::10q11->10q25::Xq2?2->Xq2?3::11q23->11qter) [5]/46,XY[18]
1139	6608	10/15: 90,XXXX, der(5)t(5;17)(q11;q23)x2,-12,-12,der(17)(5qter->5q35::17p13->17q23::12?->12?)x2,dup(17)(q21q25)x2[1]/46,XX [20]
1140	7102	12/15: 50,XY,+Y,+12,der(21),+der(21)[26]; 1/16: 51,XY,+Y,+12,+21,+21,+21[12]/46, XY[12]; 7/16: 48,XY,+Y,+12[7]/49,idem,+21[6]/50,idem,+21,+21[4]/51,idem,+21, +21,+dup(21q)[2]/46,XY[1]
1141	6617	4/16: 47,XX,del(6)(q21),+8,del(12)(p12),add(20)(p11)[15]/46,XY[9]
1142	6491	1/16: 45,X,t(X;1)(p10;q10),add(5)(q11),del(7)(q11),del(10)(q24),del(12)(p11), add(16)(q24),del(17)(p11),r(19)[14]/del(20)(q11),-22[16]/46,XY[8]; 9/15: 45,XY,-21 [5]/46,XY[25]; 10/15: 46,XY[24]; 11/15:46,XY[26]
1143	6128	7/14: 46,XY[26]; 11/14: 46,XY[28]; 4/15: 46,XY[28]
1144	7266	1/15: 44,XY,del(1)(32),der(3q)[5]/46,XY,del(5)(q11),add(9)(p24),add(11)(p15),add (11)(q24),del(13q),-15,-17,+mar[20]/46,XY[7]; 3/15: 45,X,-Y[6]/46,XY [18]; 5/15: 43, XY,del(3)(q21),del(5)(q14q32),der(8)t(8;?;3)(q11;?;q13), ins(9)(q11),-10,+11-16,-17,- 18,add(19),add(21)(q23)[25]/45,X,-Y[2]/46,XY[4]; 7/15: 46,XY[26]; 10/15: 46,XY[24]
1145	9124	12/14: 41-42,XY,-2,der(4)t(4;13)(q?27;q?11),del(5)(q11),-7,-13,add(17)(q23),-19,-20, +mar[30]; 12/14: 46,XY[4]; 1/15: 40-42,XY,del(2)(q?31),der(4) t(4;13)(q?27;q?),del (5)(q11),-7,-13,add(17)(q23),-19,-20[2]/46,XY[27]; 7/15: 42,XY,del(2)(q31),der(4) t(4;13)(q?27;q?11),del(5)(q11q33),-7,-13,add(17) (q23),-19,-20[21]/46,XX[8]
1146	3852	3/10: 46,XY[20]; 4/10: 46,XY[23]; 5/10: 46,XY[22]; 7/10: 46,XY,inv(9)(p12q13)[21]; 8/10: 46,XY,inv(9)(p12q13)[22]; 9/10: 46,XY,inv(9)(p12q13)[24]; 11/13: 46,XY,inv(9) (p12q13)c[26]
1147	6506	6/15: 44,XY,add(5)(q11),add(6)(p11),-7,t(18;22)(q11;q11),-22[12]/44,idem,add(12) [2]/46,XY[15] (PB)
1148	5818	10/13: 46,XY[23]; 4/14: 46,XY[31]; 11/14: 46-48,XY,der(X;12)(q21;q23),add(1)(p10), der(2;5;12;?),-7,+13,+14,+mar,+mar[3]/46,XY[23] (PB)
1149	5940	12/13: 46,XY[24]; 1/14: 46,XY[22]; 3/14: 46,XY[31]; 5/14: 43-44,XY,del(1)(q32),del(5) (q11),add(9)(p24),del(9)(q22),add(11)(p15),add(12)(p11), add(12)(q24),-15,-17[9]/ 46,XY[23]; 3/14: 46,XY[3]/aberrant, aber nicht auswertbar[7]; 12/14: 46,XY[29]; 1/15: 44,XY,del(1)(q32),der(3q)[5],del(5)(q11),add(9)(p24),add(11)(p15),add(12) (q24),del(13q),-15,-17,+mar[20]/46,XY[7]
1150	6271	9/14: 46,XY,+1,del (5)(q22q33),del(7)(q11),-16[27]/46,XY[2]

1151	6580	5/14: 42,XX,der(4)t(4;15)(q31;q25),-5,-7,der(7;8)(16?ter->16?::5?->5?::15?->15?: :8p21->8q11::18q11->18q12::7p22->7qter),+8,+der(8)r(8;19)(p21q11;?q11?q13),dic (8;19)(p11;p11),der(15;16)(8pter->8p11::18q11->18q12::16?p12->16?q13::hsr::18?- >18?::15p11->15qter),der(17;18)(q10;p10) [4]/40,X,-X,der(1)(1pter->1p36::15?q11- >15?q11->1?q25::1p36->1q44::17q?->17q?),der(4)t(4;15)(q31;q25),-5,-7,der(7;8) (16?ter->16?::5?->5?::15?->15?:8p21->8q11::18q11->18q12:7p22->7qter),+der(8) t(X;8)(?;p21)del(8)(q23q24),der(15;16)(8pter->8p11::18q11->18q12::16?p12->16? q13::hsr::18 ?->18?::15p11->15q11),der(17;18)(q10;p10),der(17;19)(17pter->17p12: :19?->19?::17q12->17q10::19?q10->19?q13::17q21->17qter[7]/46,XX[1]
1152	6145	5/13: 46,Y,der(X),der(11)t(1;11)(q;q)[4]/46,Y,der(X),der(11)t(1;11),del(20)(q11.2) [21]
1153	5964	2/13: 45,XY,dic(2;5)(p11;q12),+der(2;20)(p10;p10),-4,der(20)t(4;20)(q11;p11),del(4) (q21q28)[2]/47-48,XY,dic(2;5)(p11;q12),+dic(2;5)(p11;q12),+der(2;20)(p10;p10),-3,- 4,-7,+8,+11,der(12)t(7;12)(?;p?13)t(7;17)(?;q21),der(17)t(7;17)(?;q11),+18,der(20)t (4;20)(q11;p11),del(4)(q21q28),+der(20)t(4;20)(q11;p11),del(4)(q21q28)[cp3]/46,XY [6]
1154	5937	2/14: 42-45,XY,add(1)(p32),der(5)t(1;5)(p32;q31),der(9)t(5;9;7;?),-10,der(17) t(7;17;17;?),-18,der(22)t(7;17;22)(?q21;p11),-22,+3-4mar[26]/46,XY[6]
1155	5781	6/12: 47,XY,+19[12]/48,XY,+13,+19[9]/49,XY,+13,+19,+21[1]
1156	9108	10/13: 46,XY[23]; 11/13: 46,XY[23]
1157	9111	7/12: 46,XY[22]; 8/12: 46,XY[22]; 10/12: 46,XY[22]
1158	1966	6/02: 46,XY[17]/45,XY,-20[3]
1159	4244	7/11: 46,XY,del(10)(p11)[2]/46,XY[21]; 9/11: 46,XY[22]; 12/11: 46,XY[23]
1160	2361	10/03: 46,XY[12]/46,XY,add(5p)[4]/46,XY,add(5p),der(8;12)(p11q11)[2]; 11/03: 46, XY[13]/46,XY,add(5p)[5]/46,idem,der(8;12)t(8;12)(q11;q11),del(12)(p11)[2]/46,idem ,add(1p)[2]; 1/04: 46,XY[18]/46,XY,der(5)[4]; 11/04: 46,XY[12]/46,XY,add(5p)[3]/ 46,XY,del(7q)[2]; 12/04: 46,XY[22]; 1/05: 46,XY[1]
1161	2275	4/11: 46,XY[23]; 12/11: 42-44,XY,-5,-7,-13,-14,-16,-16,+20,-21,-22,+4-6mar[25]
1162	4021	2/10: 46,XY,del(5)(q)[1]/46,XY,der(7),i(22)(q)[2]/46,XY,der(2),-7,del(16)(q),i(21)(q), -21,der(22),+mar(C)[9]/46,XY[5]; 7/10: 46,XY,del(5q)[2]/40-46, idem,+der(1)(p)-3,-7 ,-16,-17,-18,-19,-21,add(21)(p),i(21)(q)-22,+1-3mar[cp9]/46,XY[1]; 5/11: 45,XY,+der (1;?22)(p11;11),del(5)(q14;q32),-7,?(21)(q11), -22,+mar[22]/46,XY[1]; 9/11: 44,XY, der(1;22)(q11;q11),del(5)(q14q33),-7,der(16),(21)(q11),-22[7]/45,idem,der(7)(q11) [13]/45,idem,der(7) (q11),i(8)(q11)[3]
1163	5395	8/11: 46,XY[18]/46,XX[6]
1164	4059	1/11: 46,XY[24]; 3/11: 46,XY[25]; 6/11: 45,XY,del(5)(q22q33),-7,+19,der(20;22),-22, +2mar[9]/44,X,der,der(12;14)(q11;q11)[1]/44, idem,t(1;2)(p13;q35),der(12;14) (q11;q11)[9]/46,XY[4]
1165	3888	4/11: 46,XY,der(2)t(2;5)(q23;?),der(3;7)(p10;q10),der(5)t(5;?)(q22;?),+8,der(9) t(9;19;9;19)(p11),der(19)t(9;19)(p?;q13)[24]
1166	3767	04/10: 46,XY,i(17)(q10)[6]/46,XY[18]; 5/10: 46,XX[23]; 6/10: 46,XY,i(17)(q10)[2]/46, XY[1]/46,XY[20]; 7/10: 46,XY,i(17)(q10)[14];
1167	3559	9/09: 47,XY,del(5)(q22q33),del(6)(q24[12],del(7)(q22),+8+8,del(9)(p11),add(16) (q22),add(17)(p11),+20[24]
1168	3355	2/09: 50,XX,+1,del(5)(q22q33),+11,+14,+15[7]/51,idem,+i21q[15]; 4/09: 46,XX[24]; 7/09: 49,XX,add(1)(p36),del(5)(q22q33),+11,+14, +15,-21[1]/46,XX[22]; 8/09: 46,XX[21]
1169	2483	09/05: 46,XY[22]

1170	3456	6/07: 46,XX[24]; 8/07: 46,XX[23]; 12/07: 46,XX[15]/46,XY,del(9) (q22)[2]/56-59, XY,+X,add(2p),del(3q),del(39)/del(5q),der(6q),-6,+21,+22,+6-10mar[4]/47,XXY[2]
1171	3368	5/09: 45,XX,del(2)(p13),add(4)(p14),der(7)t(5;7)(?;p11),der(13)[9]/ 55-58,+add(1) (p21),+del(2)(p13),+add(4)(p14),+15,+19,+20,+21, +22,+1-3mar[9]/46,XX[5]
1172	8242	3/09: 45,XY,-7,del(12)(p11),del(20)(q11)[7]/47,XY,+8[1]/46,XY[6]
1173	2755	2/06: 44,XX,der(1),del(5)(q22q33),-7,-22[8]/46,idem,del(1q),add(11q),add(12q), del(21q),+2mar[14]
1174	3843	12/08: 44-46,XY,del(6)(q21);del(7)(q22q32),-9,add(10)(p?),-13,+14,-16,-21,+2mar, inc[24]/46,XY[1]
1175	3394	7/08: 46,XY[23]; 11/08: 47-50,XY,del(1)(q21),add(3)(q26)[5],del(5)(q14q33),del(7) (q22),del(7)(q11),+8,add(9)(q34)[4]/-13,-16[11],-20,+3-5mar,3-20dm[23]
1176	3303	9/08: 46,XY,der(5;12)(p11;q11),del(7)(q22).der(11)t(11;?;15)(q25;?;q11),add,(17) (p11),+1-2 mar[19]
1177	3214	10/07: 43,X,-X,der(5;7)(p10;p10),-17,der(18)t(18;21)(q23;q21)trp(21)(q11q21),+21, +mar[2]/46,XX[20]; 2/08: 43,X,-X,der(5;7)(p10;p10),-17,der(18) t(18;21)(q23;q21) trp(21)(q11q21),+21,+2mar[5]/46,XX[18]; 4/08: 43,X,-X,der(5;7)(p10;p10),-17, der(18)t(18;21)(q23;q21)trp(21)(q11q21),+21,+mar[9]/46,XX[15]
1178	3225	4/08: 48,XX,i(1)(p10),add(1)(q10),+der(1)t(1;?)(q10)add(1)(q4?),add(3)(q11),del(5) (q13q33),add(12)(p11),+mar[22]; 5/08: 48,XX,i(1)(q10),add(1)(q10)+der(1)t(1;?) (q10;?)add(1)(q4?),add(3)(q11),del(5)(q13q33),add(12)(p11),+mar[12]
1179	2834	3/06: 46,XY[22]; 7/06: 46,XY[20]/45,X,-Y[2]; 10/06: 46,XY[22]/45,X0[2]; 2/07: 46,XY [20]; 5/07: 43-45,X0,-Y, der(4)(q?3),der(5),?dic(7;12)(q11,3 ;p12.1),-16,-18,+2mar [6]/46,XY[17]
1180	3293	8/03: 46,XY,inv(9)(p11q13)[7]/45,idem,-Y[5]; 8/04: 46,XY,inv(9)(p11q13)[12]/45, idem,-Y[10]; 7/05: 46,XY,inv(9)(p11q11)[13]/45,idem,-Y[4]; 7/06: 46,XY[2]/45,X,-Y [6]/45,XY,-7,del(10)(q11)[14]; 8/07: 46,XY,inv(9)(p11q13)[3]; 10/07: 46,XY,-7,inv(9) (p11q13)c,del(20)(q11),+21[20]/46,XY,inv(9)(p11q13)c[2]
1181	3098	3/07: 45,XY,der(5)t(5;17)(p10;q10),add(6)(p23),-17,t(18;14)(q22; q13)[5]/46,XY[18]; 4/07: 45,XY,der(5)t(5;17)(p10;q10),add(6) (p23),-17,t(14;18)(q13; q22)(2)/46,XY[18]; 6/07: 46,XY[24]; 10/07: 45,XY,der(5;17)+(5;17)(p10;q10),-17,+mar[1]/46,XY[20]
1182	3175	4/07: 46,XY[19]/45,XY,-21[4]; 6/07: 46,XY[22]; 7/07: 46,XY[21]
1183	3024	4/06: 46,XX[22]; 5/06: 46,XY[21]; 9/06: 46,XX[22]
1184	2200	9/03: 46,XY[21]; 03/04: 46,XY[22]; 10/04: 46,XY[18]; 09/05: 46,XY[22]; 3/06: 46,XY,del(5q)[1]/46,XY[20]; 04/06: 46,XY,del (5q)[1]/46,XY[20]; 06/06: 46,XY,del(5q),der(17)[4]/46,XY[18]; 08/06: 46,XY,del(5q)(q22q33)[1]/46,XY[21]; 09/06: 46,XY[24]
1185	4066	5/07: 45,X,-Y,der(5)t(5;17)(q22;q11.2),der(7)add(7)(p22)add(7)(q22),del(12)(q21.3 q24.3),-13,der(20)t(Y;20)(q11.2-q13.1), +mar[cp2]/46,XY[23]
1186	3073	1/07: 46,XX,dic(1;11)(q11;p15)add(11)(q23),-11,?inv(2)(q25q33)[12]/46,XX[12]
1187	3449	7/04: 46,X,add(X)(p11.2),inv(3)(p21q26.2),12p?,der(17)t(X;17)(p11.2;q11.2)[2]/ 46,XX[18]
1188	3023	6/06: 46,X,der(3),t(X;3)(q13;q27)t(3;13)(q24;q14),del(5)(q22q33),add(12)(p12)[19]/ 46,XX[3]
1189	2789	10/05: 44,XY,add(2)(p16),-3,der(4),del(5)(q22q33),-7,add(10p)[18]/44,idem,del(12p) [5]; 11/05: 44,XY,add(2)(p16),-3,del(5)(q22q33),add(7)(p10),-10[22]

1190	3601	1/05: 43,X,-X,der(1)(p?),der(2),-3,-4,-5,-6,-6,-7,10q?,11q?,add(11)(p?),del(12)(p11 p13),del(13)(q12q14),der(15),-17,-18,-21,add(22) (p11.2),+7mar[1]/46,XX[24]; 3/05: 46,XX[20]
1191	2599	8/05: 46,XY,add(5)(q33),del(5q),del(7q),del(10)(q24),der(10),add (16q),+2mar[2]
1192	2605	3/05: 46,XX,del(5)(q22q33)[1]/46,idem,add(2)(p2?),0-3mar[8]/44-46,idem,add(2p),-13,-17,-17,+1-3mar[10]/48,idem,+2mar[4]; 4/05: 46,XX,del(5)(q22q33)[1]/46,idem,add(2)(p2?)[3]/45,idem,add(2p),-13,-17,-17,+2mar[5]/46,idem,del(1q),add(1q)[3]; 5/05: 46,XX,del(5)(q22q33)[1]/46,idem,add(2) (p2?)[4]/44-45,idem,add(2)(p24),-13,-17,-17,+2mar[15]/46,idem,add(1q),del(1q)[2]; 6/05: 45,XX;der(2)t(1;2)(p13;p2?),del(5)(q22q33), add(11)(p14)[13]
1193	2300	5/04: 46,XY[24]; 7/04: 46,XY[22]; 12/04: 46,XY[21]46,XY,del(10p)[1]
1194	2297	12/03: 46,XY[23]; 1/04: 46,XY[22]; 3/04: 46,XY[22]; 9/04: 46,XY[23]
1195	2466	11/04: 46,XX,del(5)(q13q33),del(7)(q11),del(12)(p12),del(16)(q21-2),del(17p),del(21)(q22)[20]/46,idem,del(1p)[2]
1196	2260	7/04: 45,X,-Y,der(1;14)(q11;q11),-14,del(16)(q12?3),add(18)(p11)[16]/46,idem,+8 [6]; 8/04: 46,XY[3]/46,X,-Y,+8[19]; 11/04: 46,XY[90]/47,XY,+8[5]
1197	2182	4/03: 46,XY[16]/47,XY,+8[5]/48,XY,+8,+13[1]; 5/03: 46,XY[18]/47,XY,+8[3]/47,XY,+8, t(12;17)[1]; 9/03: 46,XY[6]/47,XY,+8[3]/48,XY,+8,+11[13]; 11/03: 46,XY[23]; 2/04: 46,XY[23]; 12/04: 46,XY[22]
1198	2410	7/04: 46,XY[1]/42-46,XY,del(5q),+2-3mar[4]; 9/04: 46,XY[22]; 11/04: 46,XY[8]/42-45, XY,del(5)(q22?q33),add(7)(p11),der(7;17)(p10;q10), add(12)(p11),add(15)(p11),-17,-18,-20,-22,+1-3mar[15]; 1/05: 46,XY[21]/46,XY,add(11p)[1]; 1/05: 46,XY[22]/46,XY, del(10q)[1]
1199	2548	12/04: 43-45,XY,del(2p)[4]/45,XY-5,add(6p),del(7q)[5]/47,XY,+8[8]/46,XY,add(12p) [17],-19,+mar[6]
1200	2522	6/04: 46,XY,del(5)(q31)[17]/46,XY[8]
1201	2402	5/04: 44-45,X-Y,del(5)(q22q33),-19,-20,+mar[12]/45,idem,i(21)(q11),+(21)(q11)[3]/ 45,idem,+mar[7];
1202	2232	5/04: 46-48,XX,X,del(5)(q12q34),der(7),t(7;?)(q21;?),+8,-17,-19,-20,+2-6mar[12]cp
1203	2326	6/04: 43,XX,del(5)(q22q33),-7,inv(9)(p11q13),-17,-18,der(20),t(17;20)(q12;q12?) [19]/46,XX[3]; 08/04: 43,XX,del(5)(q22q33),-7,inv(9)(p11q13)c,-16,der(17;20),-18,-20 ,+mar[11]/ 44,idem,+mar[9]
1204	2404	12/03: 43-44,X,-Y,der(5),del(6q),der(7),add(15)(p11),der(17),-18,-20,-21,-22,+2-3 mar[8]/43,idem,add(11p)[3]/46,XY[9]; 2/04: 43-44,X,-Y,add(7q),add(11p),add(15p), -18,-20,-21,-21,+2-3mar[22]
1205	1029	11/95: 46,XY[20]
1206	2436	1/04: 45,XY,del(5)(q13q33),der(13)t(2;13)(?;p11),-17,del(20)(q11)[10]/45,XY,del(5) (q13q33),der(10)t(2;10)(?;p11),-17,del(20)(q11)[5]
1207	1721	9/02: 46,XY[23]; 10/02: 46,XY[22]; 11/02: 46,XY[22]; 3/03: 46,XY[20]/46,XY,-4,+mar [1]/46,XY,-3,+mar[1]; 4/03: 46,XY[19]/45,der(5;22)[1] /45,del(2p)[1]/45,der(10)[1]
1208	2332	12/02: 44,XX,-2,der(2),t(2,6;?),+der(2,6,7;?),del(5)(q12),-6,+der(?;6),-7,+der(7), del(12)(p11),-17,-18[20]/46,XX[2]; 1/03: 46,XX[1]/44,XX,-2,der(2),t(2;6;?),+der (2;6;7;?),del(5)(q12),-6,+der(?;?),-7,der(7),del(12)(p11),-17,-18[21]
1209	5257	2/01: 46,XY[2]; 4/01: 46,XY[20]; 7/01: 46,XY[8]; 8/01: 47,XY,+8,der(20)(q20;21)(q11; q11),del(20)(11)[3]/48,idem,del(11)(q?21),add(12)(q?24), +mar[2]/46,XY[17]; 9/01: 47,XY,+8,del(11)(q?21),-12,der(20)t(20;21)(q11;q11),del(21)(q11),+mar[1]; 1/02: 46, XY[7]; 2/03: 47-51,XY,+6,del(7)(q11q31),+8,+del(8)(p21),+10,der(10)t(10;?)(p1?;?)

		x2,+11,der(11)t(11;?)(p11;?)del(11)(q21q23)x2,dup(12)(q13q22),der(20)t(20;21)(q11;q11),-21,del(21)(q11),+mar[cp20]
1210	2179	2/03: 46,XY[23]/45-46,XY,-5,-8,add(9p),-17,+2-4mar[6]
1211	2043	10/01: 46,XX[12]/46,XX,t(8,15)[1]/46,XX,t(7;15)[1]/46,XX,dup (11p)[1]/46,XX,del(4q)[1]/46,XX,t(3;8)[1]/46,XX,del(17p)[1]/45,XX,-21[2]; 6/02: 46,XX[19]/46,XX,t(X,15)[1]/46,XX,der(2)[1]; 1/03: 46,XX[12]/50-52,XX,der(2),der(5),der(7),i(8)(q11),add(11)(p1?),+14,-18,-+4-6mar[10]
1212	1950	2/02: 46,XX[15]/47,XX,t(1;11)(q13;q2?5),+8,der(16),der(20)[5]
1213	1730	7/00: 46,XX[19]/46,XX,del(2q)[1]; 3/02: 46,XX[21]
1214	2072	4/02: 45,XY,-5,-7,inv(9),add(12p),+mar,+mar[9]/46,XY,inv(9)[1]
1215	1913	5/01: 44,XX,-5,-12[4]/44,XX,-5,-7,-12,+mar[5]/43,XX,-5,-7,-12,add(20p)[9]/46,XX,del(5q)[1]; 12/01: 44,XX,-5,-7,-12,add(20p),+mar[6]/45,idem,+15[14]
1216	1625	4/99: 46,XY[17]/44-46,XY,der(2,5,2,7),t(2,6)(q23?),der(3,17)(p?), del(5)(q13q33),-7,t(19,20),t(21,21)[4]; 6/99: 46,XY[20]; 8/99: 46,XY[5]/44-46,XY,der(2,5,2,7),der(2,6)(q23?),der(3,17)(p21q?), del(5)(q13q33),-7,t(19,20),t(21,21)(q10q10)[15]; 4/99: 46,XY[3]/ 45,XY,der(2,5,2,7),der(2,6) (q23?),der(3,17)(q21,3?),del(5)(q13q33),-7,+21,t(21,21)(q10q10)[18]; 11/99: 46,XY,komplex[10]/46,XX[11]; 12/99: 46,XX[3]/42-45,komplex[13]/ 45,X0,-Y[7];
1217	1893	2/01: 45,XX,inv(3)(q21q26),-7[5]; 4/01: 46,XX[2]/45,XX,inv(3)(q21q26),-7[17]/44,idem,-14[1]
1218	1784	8/01: 46,XY[17]/47,XY,+11[2]/46,XY,t(4,12)[1]
1219	1771	10/00: 46,XY[20]; 4/01: 46,XY[15]/45,XY,del(2)(p13?4),-4,-6,del(5)(q13q33),add(13)(p10),add(17)(p11),del(20)(q11),+mar[5]
1220	1700	9/00: 46,XY[59]/46,XY,t(11q,17q)[3]
1221	4694	2/02: 46,XY[2]/45,XY,der(3)t(3;12)(q12:p13),del(6)(q15),del(11)(p14),del(12)(p11.2p13)der(12)t(3;12)(12qter->12p12.3::3q?->3q?:12p11.2->12p13::3q12->3qter)2x,-13,add(16)(p13),-20[24]
1222	1688	3/99: 46,XX[8]/46,XX,t(4,11)(q23?4,q13),del(5q),del(7)(q22),+mar[8]/45,XX,idem,-3[4]
1223	1640	2/99: 46,XY[15]/48,XY,+6,+8[1]/46,XY,-7,+mar[1]/46,XY,-7,+mar[1] /60-63,XY,-5,-7,-12,-14,-15,-16,-17,-18,-19,-22,+mar,+mar[6]; 4/99: 46,XY[27]/46,XY,+20,+11[2]; 6/99: 46,XY[19]/47,XY,+c[1]; 10/99: 46,XY[20]
1224	988	4/97: 46,XY[20]; 11/97: 46,XY[20]; 12/98: 46,XY[20]; 6/99: 46,XY[15]/46,X,-Y,+8[5]
1225	1601	11/98: 46,XX[1]/45-46,XX,der(2;12)(q11;q11),del(5)(q13q33),del(9)(p11),der(12),t(13;19)(q12;q13),-15,der(17),add(20)p12?,-21,+mar,+mar[11]; 1/99: 46,XX[15]; 2/99: 46,XX[13]/44,XX,der (5;12)(q10;q10),+der(9)(p11),t(13;19)(q12;q13),add(20)(p12?)-21,+mar,+mar[7]; 3/99: 46,XX[19]/46,XX,del(17p)[1]
1226	942	10/91: 46,XX[5]/46,XY[6]; 5/92: 46,XX[17]/46,XY[6]; 10/93: 46,XX[16]; 5/94: 46,XX[17]; 3/96: 46,XX[20]
1227	1353	2/99: 46,XX[1]/44,XX,-2,t(3;4)(p21?p14?),del(5)(q13q33),-6,der(7),add(12)(p11)[19]
1228	1287	2/97: 46,XY,del(3)(p21->pter),del(5)(q13q33),add(6)(p21), del(15)(q12->qter), add(17)(q25)dm[15]/46-48,idem,del(16)(q13), +20[5]; 8/97: 46-48,XY,del(3)(p21),del(5)(q13q33),add(6)(p21), del(15)(q12), del(16)(q13),add(17)(q25),+20[12]/46,XY[1]
1229	1033	9/95: 45,XY,-7[12]/46,XY[5]; 4/96: 45,XY,-7[13]/46,XY[7]; 10/96: 46,XY[5]/45,XY,-7[15]; 8/98: 46,XY,-7,+21[4]/47,XY,-7,+21,+mar[16]

1230	1366	10/97: 44-45,X,-X,-5,add(6)(q22?),t(7;12)(q34?;q13?)-21,+mar,+mar[10]/44-45,X,-X, idem,del(11)(q23)[5]
1231	1203	6/97: 37-50,XY,der(2),-5,del(7)(q22),+8,-18,-21,+mar1,+mar2[6]; 7/97: 46,XY,der(2),-5,del(7)(q22),+8,-18,-21,+mar1,+mar2[19]
1232	957	4/95: 46,XY[21]; 12/95: 46,XY[20]; 11/96: 46,XY[20]
1233	1258	1/97: 45,XX,-5,-9,-17,+mar,+mar[22]
1234	1296	7/96: 46,XY,del(7)(q22),add(18)(p10)[8]/46,XY,del(7)(q22),add(18)(p10),del(17)(p11)[3]/46,XY,+11,-18[1]
1235	1003	4/96: 46,XY[21]
1236	1087	11/95: 46,XX[25]; 12/95: 46,XX[30]; 1/96: 46,XX[25]; 5/96: 37-39,XXX,komplex verändert[20]; 6/96: 46,XX[22]
1237	1162	12/94: 46,XY[16]/45,XY,-10,-11,-15,-17,-19,+mar,+mar,+mar,+mar[1]; 1/95: 46,XY[8]/45,XY,-10,-11,-15,-17,-19,+mar,+mar,+mar,+mar[1]; 3/95: 46,XY[19]/46,XY,-16,+mar[1]; 5/95: 46,XY[17]; 6/95: 46,XY[10]
1238	960	9/94: 46,XY[4]/46,XY,del(5)(q12q33)[19]; 10/94: 46,XY[7]/46,XY,del(5)(q12;q33)[11]/48,XY,+1,+21[1] 5/95: 46,XY,del(5)(q12q33)[12]/45-47,XY,-3del(5)(q12q33),del(9)(p11p+,-17,+mar,+mar,+mar[8]
1239	955	7/95: 46,XX[2]/49,XX,del(3)(q21),+mar,+mar,+mar[4]
1240	980	1/95: 46,XX[8]/46,XX,add(7p)[11]/46,XX,add(9q)[1]
1241	918	2/94: 46,XY[1]/45-46,X(Y),-Y,-17,dup(1)(q21;q24),+8[14]; 11/94: 45-46,X0,-Y,+8,dup(1)(q21;q24)[16]
1242	590	7/93: 46,XY[14]/43,X0,-6,-13,-16,-Y,+20[1]/46,XY,del(12p)[1]; 01/94: 46,XY[15]/47,XY,+8[1]; 11/94: 47,XY,+8[2]/46,XY[15]
1243	702	2/94: 47,XX,+mar[1]/46,XY[11]
1244	635	8/91: 46,XX[10]
1245	7651	7/19: 46,XY[24]
1246	7480	11/18: 46,XY[23]
1247	8770	09/19: 47,XY,+8 [7]/46,XY,del(9)(q12q34)[7]/46,XY[6]
1248	8689	8/20: 46,XY[22]
1249	8935	9/20: 47,XY,+mar[2]/46,XX[27]
1250	891	11/12: 46,XX,del(5)(q14q33)[21]/46,XX[1]
1251	5943	11/13: 47,XX,mar[14]/46,XX[6]
1252	6633	12/15: 46,XX[21]
1253	5743	1/13: 46,XY[20]; 4/13: 46,XY[25]; 6/14: 46,XY[6]; 12/18: 44,XX,add(5),del(7)(q22),-16,der(17),-18[20]/46,XY[5]; 2/19: 44,XX,add(5)(q31),del(7)(q22),-16,der(17),-18[4]/46,XY[19]; 3/19: 46,XY[24]; 5/19: 46,XY[24]; 7/19: 46,XY[24]; 11/19: 46,XY[24]; 1/20: 46,XY[24]; 5/20: 46,XY[24]
1254	9112	8/19: 46,XY[24]
1255	7516	3/18: 46,XX[24]; 4/18: 46,XY[3]/46,XX[21]; 6/18: 46,XY[1]/46,XX[23]; 01/19: 46,XX[24]; 1/20: 46,XY,+1,der(1;8)(q21;p24)[23]
1256	7628	3/17: 46,XY[20]
1257	8517	12/19: 47,XY,t(1;19)(q23;p13),+der(19)t(1;19)(q23;p13)[23]/46,XY[1] (PB)
1258	5632	1/15: 46,XY[27]

1259	7147	2/18: 46,XY[24]
1260	7370	12/15: 46,XY[20]
1261	6204	2/14: 46,XY, der(3)t(3;19)(p13;q?q12),del(5)(q14q34),t(9;18) (p24;q12),del(9)(q21q33),del(19)(q12q13)[9]/46,XY[11]
1262	6033	10/10: 46,XY[20]
1263	6570	1/14: 46,XX[20]
1264	5985	11/13: 47,XX,+11[24]
1265	8096	7/14: 46,XY,?dic(1;11)(q36;q24),+8[21]/46,XY[2]; 2/15: 46,XY,der(2;11)(2pter->2q32::11q?->11q?:2q33->2q37::11q13->11pter),+8[6]
1266	5984	11/13: 46,XY,del(5)(q22q33)[21]/46,idem,+mar[7]
1267	6544	05/11: 46,XX[22]; 8/11: 46,XX[24]
1268	3467	10/08: 46,XX,del(5)(q14q33)[24]; 4/09: 46,XX,del(5)(q14q33)[22]; 10/11: 46,XX,del(5)(q14q33)[16]/46,XX[4];
1269	9077	7/11: 46,XX,del(5)(q22q33)[6]/46,XX[17]
1270	8060	11/09: 46,XY,del(7)(p15q21)[5]/45,XY-7[18]/46,XY[1]
1271	3818	01/02: 46,XX[21]
1272	3381	10/08: 46,XY[22]
1273	3095	9/05: 46,XY[24]
1274	2114	10/02: 47,XX,+8[22]
1275	1407	6/01: 46,XY[18]/47,XY,+8[2]
1276	975	1/97: 46,XX[20]; 5/99: 46,XX[20]; 9/00: 46,XX[16]/46,XX,del(6p)[1]/46,XX,del(14q?) [3]

DANKSAGUNG

Die Idee, in der Hämato-Onkologie im Bereich der Myelodysplastischen Syndrome zu promovieren, ergab sich aus meiner mehrjährigen Tätigkeit im MDS-Team des Universitätsklinikums Düsseldorf. Dem Leiter dieses Teams, Herrn Professor Dr. Ulrich Germing möchte ich für die großzügige Förderung meiner Arbeit, seine ständige Diskussionsbereitschaft und die Vielzahl wertvoller Hinweise herzlich danken. Die Arbeit unter seiner Leitung hat mir stets Freude bereitet.

Ohne die jahrelange Vorarbeit und sorgfältige Führung des MDS-Registers wäre diese Arbeit nicht möglich gewesen. Ich möchte mich deshalb beim gesamten MDS-Team sowie der Klinik für Hämatologie, Onkologie und klinischen Immunologie unter der Leitung von Herrn Prof. Dr. Sascha Dietrich bedanken. In diesen Dank einschließen möchte ich das Institut für Humangenetik und insbesondere Frau Dr. Barbara Hildebrandt für die zur Verfügung gestellten Daten und die unkomplizierte Zusammenarbeit.

Herrn Professor Dr. Harald Rieder danke ich für die freundliche Übernahme des Ko-Referats.

Außerdem gilt mein Dank meinen Eltern, Geschwistern und meiner Oma für die kritische Durchsicht meiner Arbeit, ihre aufmunternden Worte und das mir entgegengebrachte Vertrauen.

Düsseldorf, 18. Mai 2023