

Genome-wide analysis of copy number changes and loss of heterozygosity in myelodysplastic syndrome with del(5q) using high-density single nucleotide polymorphism arrays

Li Wang,¹ Carrie Fidler,¹ Nandita Nadig,¹ Aristoteles Giagounidis,² Matteo G. Della Porta,³ Luca Malcovati,³ Sally Killick,⁴ Norbert Gattermann,⁵ Carlo Aul,² Jacqueline Boulwood,¹ and James S. Wainscoat¹

¹LRF Molecular Haematology Unit, NDCLS, University of Oxford, John Radcliffe Hospital, Oxford, UK; ²Medizinische Klinik II, St Johannes Hospital, Duisburg, Germany; ³Division of Hematology, University of Pavia Medical School, IRCCS Policlinico S. Matteo, Pavia, Italy; ⁴Department of Haematology, Royal Bournemouth Hospital, Bournemouth, UK and ⁵Klinik für Hämatologie, Onkologie und klinische Immunologie, Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf, Germany

Citation: Wang L, Fidler C, Nadig N, Giagounidis A, Della Porta MG, Malcovati L, Killick S, Gattermann N, Aul C, Boulwood J and Wainscoat JS. Genome-wide analysis of copy number changes and loss of heterozygosity in myelodysplastic syndrome with del(5q) using high-density single nucleotide polymorphism arrays. *Haematologica* 2008 doi: 10.3324/haematol.12603

Supplementary Table S1. Extent of the 5q deletion in all 42 patients (21 with 5q syndrome). Bold defines the commonly deleted region.

Patient n.	Cytoband	Physical position	Length (Mb)	5q syndrome
1	q14.3- q34	89479711-163710999	74.23	Y
2	q12.3- q13.1	65372157-67449747	2.07	Y
	q14.3- q15	83137243-95777305	12.64	
	q21.1- q34	97786027-163873764	66.08	
3	q14.2- q33.3	81576994-156476273	74.89	Y
4	q21.1- q33.3	102391301-156013543	53.62	Y
5	q14.3- q33.2	85408960-155180481	69.77	Y
6	q21.1- q34	98552774-164720069	66.16	Y
7	q21.1- q35.3	98385315-180598882	82.21	N
8	q31.3- q33.3	141535699-158633942	17.09	Y
9	q32- q34	148362828-167184563	18.82	Y
10	q14.3- q33.2	87217489-153708130	66.49	N
11	q21.3- q34	105557038-165682983	60.12	Y
12	q14.3- q33.3	88864745-156476273	67.61	Y
13	q14.3- q33.3	84299037-158648328	74.34	Y
14	q14.3- q34	87751949-167019479	79.26	Y
15	q14.2- q33.3	81776991-156124093	74.34	N
16	q14.3- q33.3	85085730-158954853	73.86	N
17	q14.3- q33.3	84299037-155829395	71.53	N
18	q14.3- q33.3	90045697-157980115	67.93	N
19	q14.3- q33.3	90705527- 158633942	67.92	Y
20	q14.3- q34	86862506-166815334	79.95	Y
21	q14.3- q33.3	90138287-158432337	68.29	Y
22	q14.3- q33.2	87090681-155180481	68.08	Y
23	q21.1- q33.2	99258961-154675147	55.41	N
24	q22.1- q33.2	111092195-153708130	42.61	N
25	q14.2- q34	81776991-161256450	79.47	N
26	q21.3- q35.3	106834123-180598882	73.76	N
27	q14.3- q33.3	87898589-156124093	68.22	Y
28	q22.3- q34	114841420-166124316	51.28	N
29	q14.3- q34	84457223-163710999	79.25	Y
30	q23.1- q33.2	116859235-155180481	38.32	N
31	q14.3- q34	87583315-161927339	74.34	N
32	q21.2- q34	104311910-168179208	63.86	N
33	q31.3- q33.3	142297839-156124093	13.82	Y
34	q14.3- q34	86226079-160289718	74.06	N
35	q15- q33.3	92325119-158231289	65.90	N
36	q14.3- q33.2	86607880-154525245	67.91	N
37	q14.3- q33.2	84457223-155364979	70.90	Y
38	q15- q33.3	96272696-155626835	59.35	N
39	q21.1- q33.2	101539543-154525245	52.98	N
40	q23.1- q34	115359875-162850312	47.49	N
41	q14.3- q33.1	86463622- 151297473	64.83	Y
42	q14.3- q34	82810660- 163854743	81.04	N

Supplementary Table S2. Regions of UPD (> 2 Mb) identified by SNP array analysis in patients with MDS and del(5q).

Patient n.	Cytoband	Age/sex	FAB subtype	5q syn Start	end	Physical Position start	SNP end	Length(Mb) SNPs	N. of number	Copy	
3	1p31.2- p31.1	60/F	RA	+	68657746	70841176	975	1035	2.18	61	1.93
3	5q11.1- q11.2				50213917	52264199	18981	19036	2.05	56	2.34
4	1P32.3-p33	74/F	RA	+	48755449	54062185	462	534	5.30	73	2.09
4	4q21.3-q22.1				88367780	90815461	15505	15585	2.44	81	1.97
9	1q31.1	64/F	RA	+	185202380	187449830	3205	3265	2.24	61	1.95
2	4q12- q13.1	76/F	RA	+	58804522	61855787	14735	14810	3.05	76	2.07
2	13q21.31-q21.32				62298667	65258156	44390	44460	2.95	71	1.97
6	2q23.3- q24.1	81/F	RA	+	152916479	155038402	7616	7694	2.12	79	2.00
6	7p15.2- p15.1				25388631	28776965	26914	27025	3.38	112	1.96
1	4q21.21-q21.22	/F	RA	+	80195990	82802565	15257	15352	2.60	96	1.98
1	13q21.2-q21.31				58895681	61586211	44290	44371	2.69	82	1.96
8	3q25.1- q25.2	24/F	RA	+	151639927	154140946	12710	12780	2.50	71	2.00
8	7q31.33				123603987	125743270	28927	28987	2.13	61	2.04
8	17q23.2-q24.1				53562730	61202528	51069	51137	7.63	69	2.02
11	10q23.1	66/F	RA	+	83732605	85765313	37101	37181	2.03	81	2.22
12	6q14.3-q15	68/F	RA	+	85411634	88478204	24018	24102	3.06	85	1.97
13	4q26- q27	72/F	RA	+	120601325	122789184	16270	16340	2.18	71	1.93
13	10q21.2- q21.3				61596872	64250581	36741	36796	2.65	56	2.04
14	12q15	48/M	RA	+	67170328	69219954	42039	42099	2.04	61	2.10
19	9q21.13	78/F	RA	+	71990110	74653742	34293	34368	2.66	76	1.98
20	4q13.1- q13.2	88/F	RA	+	65578799	67713359	14910	14985	2.13	76	2.00
20	4q26-q27				117680512	121421102	16225	16298	3.74	74	2.02
20	4q31.21- q31.23				146661914	149093249	16855	16925	2.43	71	1.99
21	6q13- q14.1	/M	RA	+	75035581	77537444	23758	23818	2.50	61	1.99
27	5q11.2- q12.1	70/M	RA	+	57442638	62138099	19156	19331	4.69	176	1.95
27	11q14.3- q21				91659665	94441966	39765	39825	2.78	61	1.97
29	3q26.32-q27.1	68/F	RA	+	179775055	184297792	13278	13334	4.52	57	2.09
33	3p24.1- p23	66/F	RA	+	29906836	34218933	10495	10560	4.31	66	1.96
33	6q22.33-q23.1				128419190	130577705	25114	25209	2.15	96	1.92
41	6q13- q14.1	77/F	RA	+	74620278	77463618	23753	23813	2.84	61	2.00
37	9p21.1	61/M	RA	+	28134832	31812262	33958	34081	3.67	124	2.00
36	12q21.2-q21.31	78/F	RA		78226836	81842401	42349	42425	3.61	77	2.05
17	2q31.3-q32.1	64/F	RA	-	182710702	185064954	8377	8467	2.35	91	1.98
25	2p22.2-p22.1	82/F	RAEB(RS)	-	38319370	41333317	5245	5334	3.01	90	2.29
15	3p12.3	69/F	AML	-	74397909	77017391	11385	11445	2.61	61	1.94
39	4q13.1	79/F	RAEB	-	60577199	62928065	14761	14841	2.35	81	1.89
23	4q12- q13.1	61/F	RAEB(RS)	-	59518439	61810493	14745	14805	2.29	61	2.03
23	4q13.1- q13.2				63534990	66861924	14860	14955	3.32	96	2.00
34	4q21.21	56/F	RAEB	-	79434452	82530576	15228	15342	3.09	115	1.95
34	4q22.1-q22.3				90867290	94671883	15587	15669	3.80	83	1.94
34	6q13- q14.1				73297770	76259717	23723	23788	2.96	66	1.92
28	5q14.3	56/M	RARS	-	86007785	88632975	19881	19936	2.62	56	1.88
7	5q15	58/M	RAEB	-	92105855	95229134	20011	20072	3.12	62	2.12
31	6q13-q15	54/F	RAEBI	-	72449224	89814330	23699	24130	17.36	432	1.99
31	9p21.3-p22.2				18466830	21763347	33640	33730	3.29	91	1.98
31	9p21.1-21.2				26316539	30212869	33860	34045	3.89	186	2.00
31	12q24.13- q24.21				111751790	115292641	43011	43072	3.54	62	2.02
30	6q23.3	/F	RA	-	135385192	138089687	25328	25388	2.70	61	2.02
30	8q12.1				56241373	59006184	30908	30988	2.76	81	2.01
35	6q24.1- q24.2	71/M	RA	-	141617059	143973425	25458	25518	2.35	61	1.96
40	7p12.1- q11.21	69/F	RAEB	-	52497544	63283928	27553	27660	10.78	108	1.74
32	8q21.11	73/F	RA	-	75717988	78220362	31423	31498	2.50	76	1.95
16	8q21.11	45/M	CMML	-	75982355	78287079	31427	31506	2.30	80	2.06
16	11q22.1-q25				97063972	134173875	39904	40623	37.10	720	2.00
38	11q14.1- q14.2	77/F	RARS	-	84171327	86313060	39515	39585	2.14	71	1.94
18	13q21.1	85/F	RA	-	55328914	58382524	44214	44273	3.05	60	2.02
24	13q14.11-q14.13	/F		-	42627520	44793601	43906	43966	2.16	61	1.99
26	13q21.33-q22.1	58/M	RAEB	-	70401435	73818187	44605	44740	3.41	136	2.02
26	16p11.1-q24.3				34953675	88143266	49577	50361	53.18	785	1.99
10	13q13.1- q14.11	52/F	RAEB	-	31554200	39779549	43531	43816	8.22	286	1.99
10	21q11.2- q22.3				14093517	46625056	54393	55263	32.53	871	1.98
10	14q12				24573790	26937786	45952	46032	2.36	81	2.03
42	19p12-q12	77/F	RA	-	21633219	33888946	53124	53185	12.25	62	1.95

5q syn: 5q- syndrome; +: 5q- syndrome; -: del(5q) MDS; RA: refractory anemia; RAEB: RA with excess blasts; CMML: chronic myelomonocytic leukemia.