

ÄRZTLICHE FACHINFORMATION
MOLEKULARGENETISCHES ANGEBOT ZUR ABKLÄRUNG VON
KEIMBAHNVERÄNDERUNGEN BEI HÄMATOLOGISCHEN ERKRANKUNGEN

Hintergrundinformationen

Der Nachweis von bestimmten genetischen Veränderungen ist ein diagnostisches, prognostisches oder therapieentscheidendes Kriterium bei mit hämatologischen Neoplasien in Zusammenhang stehenden Erkrankungen. Neben Molekulargenetischen Methoden zur Abklärung somatischer Veränderungen bieten wir ebenfalls deshalb die Abklärung von Keimbahnveränderungen, die mit hämatologischen Neoplasien in Zusammenhang stehen können, an.

Präanalytik

Für diese molekulargenetischen Analysen wird auf Raumtemperatur gelagertes peripheres Blut versetzt mit EDTA benötigt. Im Idealfall sollte 1 Röhrchen (~ 5ml) verschickt werden. Zusätzlich wird für diese Analysen eine gesonderte Einverständniserklärung (EV) gemäß §69 GTG benötigt; das entsprechende Formular finden Sie ebenfalls auf unserer Webseite.

Bei einem kombinierten Untersuchungsauftrag mit zytogenetischen Analysen bzw. molekulargenetischen Analysen zur Abklärung bzw. Verlaufskontrolle von hämatoonkologischen Erkrankungen muss zusätzlich für diese Analysen benötigtes Knochenmark geschickt werden.

Methoden

Hereditäre Alpha-Tryptasämie:

Droplet Digital PCR (ddPCR) zur Kopienzahlbestimmung der α - und β -Allele am TPSAB1-Genort auf gDNA bei erhöhten Tryptasewerten. Genauere Informationen entnehmen Sie bitte der Ärztlichen Fachinformation Hereditäre Alpha-Tryptasämie.

Keimbahn-Prädispositionen:

Während der Großteil der Myeloiden Neoplasien sporadisch auftreten, kann in 5-15 der Fälle auch eine genetische Prädisposition zugrunde liegen. Myeloide Neoplasien mit Keimbahn-Prädispositionen werden in verschiedene Gruppen eingeteilt und dementsprechend sollten bestimmte Gene getestet werden:

Myeloide Neoplasien mit Keimbahn-Prädisposition ohne präexistierender Thrombozytenstörung oder Organ-Dysfunktion: Abklärung von *CEBPA*-assoziierte familiärer AML und

Gene: *CEBPA, DDX41*

Myeloide Neoplasien mit Keimbahn-Prädisposition mit präexistierender Thrombozytenstörung: Abklärung von Familiäre Thrombozytenstörung mit assoziierter myeloider Neoplasie (*RUNX1*), Thrombozytopenie 2 (*ANKRD26*) und 5 (*ETV6*)

Gene: *ANKRD26, RTV6, RUNX1*

Myeloide Neoplasien mit Keimbahn-Prädisposition mit Organ-Dysfunktion: Abklärung von GATA2-Defizienz

Gene: *GATA2*

Familiäre ALL:

Gene: *ETV6, IKZF1, PAX5, TP53*

Pharmakogenetik:

Fluorouracil (FU)-haltige Chemotherapeutika kommen häufig als systemische Krebstherapien zum Einsatz. Lebensbedrohliche Komplikationen treten in 10-40% der damit behandelten PatientInnen auf, wovon 30% auf eine genetische Ursache zurückzuführen sind.

ÄRZTLICHE FACHINFORMATION
MOLEKULARGENETISCHES ANGEBOT ZUR ABKLÄRUNG VON
KEIMBAHNVERÄNDERUNGEN BEI HÄMATOLOGISCHEN ERKRANKUNGEN

Die PatientInnen weisen einen Mangel an Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) auf; das Enzym, welches für den Abbau des Fluorouracils verantwortlich ist. Bis zu 9% der Gesamtbevölkerung trägt eine genetische *DPYD* Variante, die zu verringerter Enzymaktivität führt und in 0,1-0,5% sogar zu einem kompletten Ausfall des Enzyms. PatientInnen, die eine FU-haltige Chemotherapie erhalten, sollten deshalb auf klinisch relevante *DPYD* Varianten getestet werden. Hierzu ist keine EV bzw. Einwilligung zur genetischen Testung gemäß §69 GTG notwendig.

Gene: *DPYD*

Kontakt

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Peter-Mayr-Str. 1, 6020 Innsbruck

Tel. 0512-9003-70531; Fax 0512-9003-73510;

E-mail: humgendiag@i-med.ac.at;

Webseite: <https://www.i-med.ac.at/tumorgenetik-1/>

Ansprechpartner/Bereichsleitung: Emina Jukic, PhD

Direktor: Prof. DDr. med. Johannes Zschocke;