



Fachinformation – Labordiagnostik

TP53-Mutationsanalyse

Der Transkriptionsfaktor TP53 wurde 1979 unabhängig voneinander von D. P. Lane und D. I. Linzer entdeckt. Das vielfach als „Wächter des Genoms“ bezeichnete Protein reguliert die Expression von Genen, die u.a. den Zellzyklusarrest, die DNA-Reparatur oder die Apoptoseinduktion steuern. Entsprechend führt ein Verlust oder eine Mutation im Protein zu einer erhöhten Tumoranfälligkeit.

Im Bereich der Hämato-Onkologie konnte gezeigt werden, dass TP53 in diversen Leukämietypen (z.B. Chronische Lymphatische Leukämie (CLL), Akute Myeloische Leukämie (AML) oder Multiples Myelom (MM)) eine entscheidende Rolle zugeschrieben wird.

Patienten mit Nachweis einer TP53-Deletion (del(17p13)) bzw. einer TP53-Mutation haben beispielsweise bei Vorliegen einer CLL eine niedrigere Ansprechrate und ein kürzeres progressionsfreies Überleben sowie Gesamtüberleben nach Standard-Chemoimmuntherapie (z.B. Chlorambucil, Fludarabin-haltige Chemotherapeutika etc.). Nach aktuellen Leitlinien sollte entsprechend bei Krankheitsprogression und vor jeder Therapieentscheidung eine TP53-Analyse durchgeführt werden. Diese umfasst sowohl die Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) zur Detektion einer Komplettdelektion, als auch die Identifikation einzelner Basen mittels Sequenzierung.

Bei Patienten mit einem kleinen malignen B-bzw. Plasmazellklon (z.B. im Frühstadium der Erkrankung) erfolgt eine Anreicherung der atypischen Zellpopulation, um die Sensitivität der Analyse zu erhöhen.

Indikation:

Chronische Lymphatische Leukämie, Akute Myeloische Leukämie, Multiples Myelom u.a.

Material:

Nach Möglichkeit 10 ml peripheres Blut und/oder 3 ml Knochenmark bei normaler Zellularität. Als Antikoagulans kann sowohl EDTA als auch Heparin verwendet werden.

Dauer:

Sequenzierung (Exon 2-11): 1 Woche
FISH: 2-3 Tage

Annahmezeiten:

Montag - Freitag

Ihr Ansprechpartner bei Rückfragen:

Dr. rer. nat. Dipl.- Biol. N. Samel
Tel.: +49 261 30 405-292
E-Mail: n.samel@labor-koblenz.com

Dr. rer. nat. Dipl.- Biol. K. Sabel-Diehl
Tel.: +49 261 30 405-871
E-Mail: k.sabel-diehl@labor-koblenz.com