



Analyse der c-KIT p.(D816V)-Mutation bei V.a. Mastozytose

Fachinformation - Labordiagnostik

Die Mastozytose ist eine seltene Erkrankung, die durch eine klonale neoplastische Vermehrung und Akkumulation von Mastzellen in einem oder mehreren Organen gekennzeichnet ist und dort vermehrt Histamin freisetzt. Klinisch ist die Erkrankung sehr heterogen, die von rein kutaner Manifestation (kutane Mastozytose) mit Spontanremissionen bis hin zu aggressiven hämatologischen Neoplasien mit Multiorganversagen (Systemische Mastozytose =SM) reicht.

Ursächlich liegt bei ca. 95 % der Fälle die aktivierende Mutation p.(D816V) in Exon 17 von *c-KIT* vor. *C-KIT* kodiert den Tyrosinkinase-Rezeptor CD117, der für Wachstum, Differenzierung und Überleben von Mastzellen verantwortlich ist. Die Mutation führt zu einer ligandenunabhängigen Daueraktivierung des Rezeptors und damit zu unkontrollierter Mastzellproliferation und -aktivierung. Derzeit ist der Nachweis einer p.(D816V)-Mutation das wichtigste Nebenkriterium zur Differenzialdiagnose einer systemischen Mastozytose. Dabei variiert der Mutationsanteil je nach Stadium. Entsprechend ist daher eine hochsensitive Nachweismethode zu gewährleisten, um eine p.(D816V)-Veränderung bereits bei Verdacht auf eine indolente systemische Mastozytose (häufigste Variante mit ca. 65% der Fälle mit geringer Knochenmark-Mastzellinfiltration) detektieren zu können. Mutierte Zellen sind zudem resistent gegenüber dem Tyrosinkinase-Inhibitor Imatinib, gegen Midostaurin (Multikinase/KIT-Inhibitor) jedoch sensitiv; damit ist der Mutationsnachweis neben der Diagnosestellung auch therapierelevant.

Diagnostik im Labor Koblenz

Zum Ausschluss einer Mastozytose bietet Ihnen das Labor Koblenz die hochsensitive molekulargenetische ddPCR-Analyse zur Bestimmung der c-KIT-Veränderung p.(D816V) mit einer methodischen Nachweisgrenze von 0,01% an. Hierfür ist mindestens 5 ml Knochenmark oder peripheres Blut (Li-Heparin / EDTA) notwendig. Die Analyse erfolgt einmal wöchentlich.

Ihre Ansprechpartner bei Rückfragen:



Dr. rer. nat. Nadine Samel
T: 0261 30405-292
n.samel@labor-koblenz.de

Lena Ochs
T : 0261 30405-422
l.ochs@labor-koblenz.de

Dr. rer. nat. K. Sabel-Diehl
T : 0261 30405-871
k.sabel-diehl@labor-koblenz.de

Quellenhinweise / Weiterführende Literatur:

1) Mastozytose, systemische, DGHO 01/2024

