

## BESTIMMUNG DES *CTNNB1*-MUTATIONSTATUS

### WISSENSCHAFTLICHER HINTERGRUND

Das *CTNNB1*-Gen (Abk. für „Catenin beta 1“) ist auf Chromosom 3 lokalisiert und kodiert für das Protein  $\beta$ -Catenin, welches eine maßgebliche Rolle im WNT-Signalweg spielt, der bei vielen Tumorerkrankungen pathologisch verändert ist. *CTNNB1*-Mutationen, welche in einer Vielzahl solider Tumore gefunden werden, können zu einer aberranten Ansammlung von  $\beta$ -Catenin in der Tumorzelle führen.

### INDIKATION

Die Bestimmung des *CTNNB1*-Mutationsstatus ist hilfreich bei der Diagnose von Desmoid-Tumoren und Desmoid-Fibromatosen, da diese zu ca. 80 Prozent eine Mutation im Exon 3 des *CTNNB1*-Gens aufweisen.

### UNTERSUCHUNGSMATERIAL

Die *CTNNB1*-Mutationsanalyse kann an Tumormaterial durchgeführt werden, das im Rahmen der pathologischen Diagnostik sowieso entstanden und verfügbar ist, sogenanntes Paraffinmaterial.

### NACHWEISMETHODE

Ausgehend von Schnittpräparaten dieses Materials auf Glasobjektträgern kann der Pathologe Bereiche mit einem hohen Anteil an Tumorzellen anzeichnen, die für die Isolation der DNA in ein Gefäß überführt werden. Mit Hilfe der sogenannten PCR-Technik lassen sich dann aus der genomischen DNA die relevanten Bereiche des *CTNNB1*-Gens vermehren und durch die DNA-Sequenzierung analysieren. In unserem Institut wird das Exon 3 des *CTNNB1*-Gens untersucht. Das Analyseergebnis liegt üblicherweise wenige Tage nach Probeneingang vor und wird dem behandelnden Arzt übermittelt.

### LITERATUR

Lazar AJ et al. (2008): Am J Pathol. 173:1518-27. Specific mutations in the beta-catenin gene (*CTNNB1*) correlate with local recurrence in sporadic desmoid tumors.

Mullen JT et al. (2013): Oncologist 18:1043-9.  $\beta$ -Catenin mutation status and outcomes in sporadic desmoid tumors.