

DDIT3-TRANSLOKATION (DDIT3-FISH-ANALYSE)

WISSENSCHAFTLICHER HINTERGRUND

Bei der DDIT3-FISH-Analyse wird untersucht, ob eine bestimmte genetische Veränderung des DDIT3-Gens, eine sogenannte Gen-Translokation (Verlagerung von Chromosomensegmenten), vorliegt. Das DDIT3-Gen liegt auf Chromosom 12 und kodiert für einen Transkriptionsfaktor (DNA damage-inducible transcript 3). In mehr als 95% der Fälle betrifft die Verlagerung das FUS-Gen (t(12;16)(q13;p11) FUS-DDIT3), seltener ist das EWSR1-Gen (t(12;22)(q13;q12) EWSR1-DDIT3) betroffen.

INDIKATION

Translokationen des DDIT3-Gens finden sich bei myxoiden Liposarkomen, die etwa 30% der adipozytären Sarkome und insgesamt etwa 10% aller Sarkome darstellen. Die Untersuchung auf eine Verlagerung des DDIT3-Gens dient der sicheren Diagnose in Fällen, in denen kein typisches histologisches Bild vorliegt oder die diagnostische Sicherheit einer alleinigen histologischen Untersuchung (z.B. durch sehr geringe Gewebemengen) eingeschränkt ist.

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

Die Analyse erfolgt an Tumormaterial, das im Rahmen der pathologischen Diagnostik sowieso verfügbar ist, sogenanntes Paraffinmaterial.

NACHWEISMETHODE

Bei der DDIT3-Translokations-FISH-Analyse wird eine Translokation des DDIT3-Gens mittels spezifischer FISH-Sonde direkt auf einem Schnittpräparat des Tumors nachgewiesen. Das Analyseergebnis liegt üblicherweise wenige Tage nach Probeneingang vor und wird dem behandelnden Arzt übermittelt.

LITERATUR

Liang Ch. et al. (2017): J Path Clin Res. 3: 73-99. Fluorescence in situ hybridization in surgical pathology: Principles and applications.

Sonia N. et al. (2011): Diagn Mol Pathol. 4: 218-224. DDIT3 gene break-apart as a molecular marker for diagnosis of myxoid liposarcoma - assay validation and clinical experience.