

## 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.