

USP6-TRANSLOKATION

WISSENSCHAFTLICHER HINTERGRUND

Das *USP6*-Gen ist auf Chromosom 17 lokalisiert und kodiert eine Hydrolase (Ubiquitin-carboxyl-terminal Hydrolase 6), die Teil des Ubiquitin-Proteasomen-Systems ist. *USP6* hat Einfluss auf die Aktivierung des NF- κ B und Wnt-Signalweges. Bei einer Umlagerung von Chromosomenabschnitten (Translokation) kommt es zu einer Fusion von *USP6* mit dem Promotor des korrespondierenden Fusionspartners und dadurch zu einer gesteigerten *USP6*-Transkription.

INDIKATION

Translokationen von *USP6* sind bereits in zahlreichen neoplastischen Entitäten nachgewiesen und können besonders bei der Abgrenzung benigner von morphologisch ähnlichen malignen Läsionen dienlich sein. Bei der nodulären Fasziitis (NF) und der aneurysmatischen Knochenzyste (AKZ) handelt es sich um zwei beispielhafte benigne Läsionen mit bekannten *USP6* Translokationen (v.a. : NF: MYH9-*USP6* t(17;22)(p13;q12) und AKZ: *USP6*-*CDH11* t(16;17)(q22;q21)), die bei reduzierter Gewebequalität bzw. -quantität oft nicht mit der nötigen diagnostischen Sicherheit von morphologisch ähnlichen aggressiven Neoplasien des Weichgewebes zu unterscheiden sind. Der Nachweis einer *USP6*-Translokation weist in dieser Konstellation auf eine gutartige Läsion hin und ermöglicht die Wahl einer der Erkrankung angemessenen Therapie.

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

Die Analyse erfolgt an Gewebe, das im Rahmen der pathologischen Diagnostik bereits vorliegt, sogenanntes Formalin-fixiertes Paraffin-eingebettetes Gewebe (FFPE).

NACHWEISMETHODE

Bei der FISH-Analyse wird eine Translokation, die das *USP6*-Gen betrifft, 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

Erickson-Johnson M et al. (2011): Lab Invest 2011 91, 1427-1433. Nodular fasciitis: a novel model of transient neoplasia induced by MYH9-*USP6* gene fusion.

Mechtersheimer G et al. (2018): Pathologe. 2018 Mar;39(2):191-203. Morphologisches Spektrum *USP6*-rearrangierter Läsionen.

Oliveira AM et al. (2004): Am J Pathol. 2004 Nov;165(5):1773-80. *USP6* and *CDH11* oncogenes identify the neoplastic cell in primary aneurysmal bone cysts and are absent in so-called secondary aneurysmal bone cysts.