Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Thiopurin S-Methyltransferase-Mutation (Azathiopurin-Unverträglichkeit) im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die Thiopurin S-Methyltransferase (TPMT) ist für die enzymatische Inaktivierung von Thiopurinen verantwortlich. Thiopurine, wie 6-Thioguanin, 6-Mercaptopurin und Azathioprin, sind in ihrem
Aufbau den physiologisch vorkommenden Purinbasen sehr ähnlich und werden als Purinanloga in die Nukleinsäuren, DNA und RNA, eingebaut. Diese Medikamente werden zumeist in antientzündlichen Therapiekonzepten (z.B. nach Transplantation, Chronisch Entzündliche Darmerkrankungen) eingesetzt. Mutationen des TPMT-Gens führen zu einer verminderten Enzymaktivität, was bei Dauertherapie mit diesen Medikamenten zu schweren Nebenwirkungen (z.B. Lebertoxizität, Störung der Hämatopoese) führen kann (OMIM: 610460).
In der kaukasischen Bevölkerungsgruppe weisen ca. 10% aller Personen eine um75% reduzierte TPMT-Enzymaktivität auf, <1% haben keine messbaren Enzymaktivität. Der Nachweis von 3 Hauptmutationen des TPMT-Gens (Positionen c.238G>C (rs 1800462), c.460G>A (rs 1142345) und c.719A>G (rs 1800460) ermöglicht die Identifizierung von ca. 95% aller Personen, die eine genetisch bedingte Reduktion bzw. eine komplette Defizienz der TPMT-Enzymaktivität aufweisen. Die Genotypisierung des TPMT-Gens ermöglicht eine individualisierte Therapie mit Purinanaloga und die Vermeidung unerwünschter Nebenwirkungen.

Beurteilung

Nachweis der Mutationen p.Ala80Pro, p. Ala154Thr, p.Tyr240Cys

Normalbereiche

Konventionell (KE): .
`nicht nachgewiesen`

Sonstiges

Methode	Seq.
Kurzbezeichnung	TMPT
Präanalytik	**Einwilligungserklärung des Patienten zur Durchführung einer genetischen Untersuchung ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.** **IGELeistung**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	2 ml

Stand: 08.04.2022

nicht akkreditiertes Verfahre