

Cowden - Syndrom im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Das Cowden-Syndrom ist eine seltene (Inzidenz: 1:200.000) autosomal dominant vererbte Erkrankung, die durch das Auftreten präaligner, insbesondere gastrointestinaler, Vorstufen (z.B. Polypen) charakterisiert ist. Das klinische Leitsyndrom sind Hamartome aller drei Keimblätter, die mit einem erhöhten Risiko für die Entstehung von Brust-, Schilddrüsen-, Endometrium-, Prostata- und Nierentumoren assoziiert sind. Des Weiteren können mukokutane Läsionen (z.B. Trichilemmome, papillomatöse Papeln) in der Mundschleimhaut und Gesicht sowie Fibrome und Lipome auftreten. In der Mehrzahl der Fälle (ca. 80%) sind Keimbahnmutationen des Tumorsuppressorgens PTEN (Phosphatase and Tensin homolog) kausal verantwortlich (OMIM_GP Code: 158300; OMIM_GG Code: 601728).

PTEN kodiert für eine nicht-redundante Phosphatase, welche die Phosphorylierung sowohl von Polypeptiden als auch von Phosphoinositiden hydrolysieren kann. Die Hydrolyse des „second messengers“ PIP3 zu PIP2 bedingt die tumorsuppressive Wirkung von PTEN, da PIP3 den onkogenen Proteinkinase B (AKT)-Signalweg aktiviert. Der Verlust bzw. Reduktion der PTEN-Funktion führt zu einer gesteigerten Proliferation maligner Zellen. Des Weiteren fungiert PTEN auch als positiver Regulator des DNA-Reparatur-Enzyms RAD51. Die unvollständige und altersabhängige Penetranz sowie unterschiedlichen Mutationsorten weist das Cowden-Syndrom eine große Symptom-Heterogenität auf.

Beurteilung

Nachweis von Mutationen im PTEN Gen.

Sonstiges

<i>Methode</i>	PCR/MLPA
<i>Präanalytik</i>	Originalverschlusenes separates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!
<i>Aufbewahrung</i>	bei Raumtemperatur
<i>Häufigkeit der Bestimmung</i>	bei Bedarf
<i>Volumen</i>	2 ml

Stand: 9/24/2015

nicht akkreditiertes Verfahren