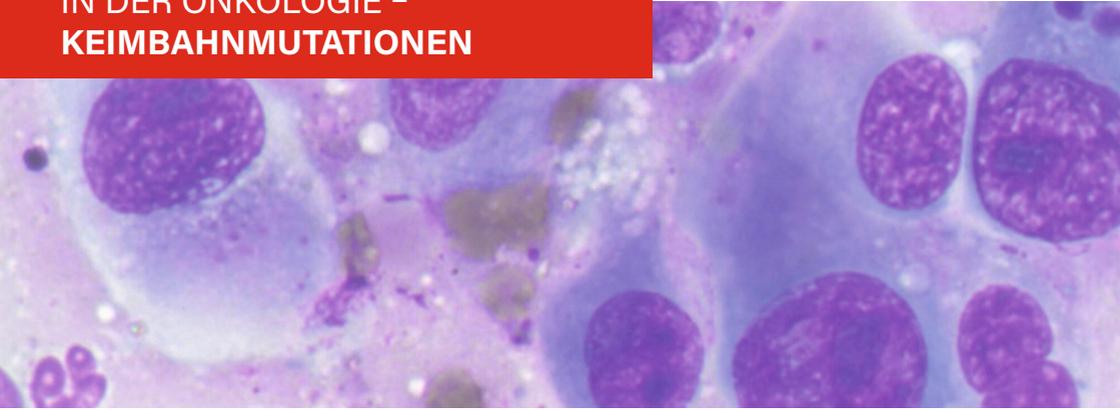


GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN IN DER ONKOLOGIE – KEIMBAHMUTATIONEN



NEU!

➔ Plattenepithelkarzinom (PEK) der Zehe - Risikoanalyse

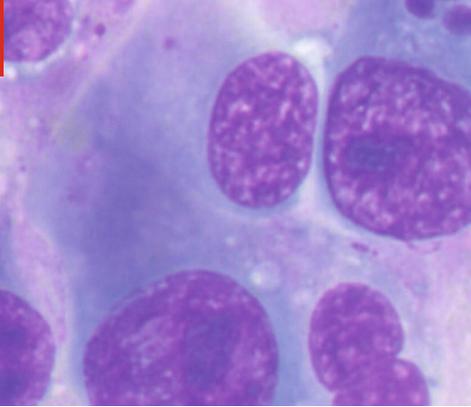
- Das **Plattenepithelkarzinom** (PEK) ist eine häufige maligne digitale Neoplasie beim Hund.
- Die Bestimmung der Kopienzahl (CNV) im KITLG-Genlokus erlaubt eine statistische Vorhersage der individuellen Wahrscheinlichkeit für das Auftreten eines PEK der Zehe bei **schwarzen Riesenschnauzern** und **schwarzen Pudeln**.
- Neben der allgemein bekannten Rassedisposition kann nun auch ein individuelles Risiko für das Entstehen eines PEK an der Zehe bestimmt werden.
- **Probenmaterial:** EDTA-Blut
- **Methode:** droplet digital PCR



➔ Nierenzellkarzinom und noduläre Dermatofibrose (RCND)

- Das **erbliche Nierenzellkarzinom** und die **noduläre Dermatofibrose** (RCND) umfassen Symptome wie bilaterale, multifokale Tumore in der Niere, Uterusmyome bei weiblichen Tieren und Hautknoten, die aus dicht gepackten Kollagenfasern bestehen.
- Es wurde eine ursächliche Mutation am FLCN-Gen beim **Deutschen Schäferhund** gefunden.
- Die Erkrankung vererbt sich dominant, homozygote Träger versterben mit hoher Wahrscheinlichkeit bereits im Mutterleib.
- Der Nachweis der Mutation ist im Sinne des Tierwohls von züchterischer Relevanz.
- **Probenmaterial:** EDTA-Blut, Backenabstrich
- **Methode:** TaqMan SNP Assay, ggf. Sequenzierung

GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN IN DER ONKOLOGIE – SOMATISCHE MUTATIONEN



➔ c-kit Mutation (Hund)

- **Mastzelltumoren** gehören zu den häufigsten malignen Hauttumoren bei Hunden.
- Je höher der histologische Grad eines kutanen Mastzelltumors ist, desto größer die Wahrscheinlichkeit, dass eine Mutation des c-kit-Gens vorliegt. Untersucht wird auf eine Mutation des c-kit-Gens in den Exons 8, 9, 11.
- Der Nachweis der c-kit-Genmutation dient der verbesserten Einschätzung der Prognose und der individualisierten Therapieplanung bei Mastzelltumoren.
- **Probenmaterial:** formalinfixiertes, in Paraffin eingebettetes Gewebe, luftgetrocknete gefärbte oder ungefärbte zytologische Ausstriche auf Objektträgern ohne Deckglas
- **Methode:** Sequenzierung

➔ BRAF-Mutation (Hund)

- Eine Mutation des BRAF-Gens V595 trägt zur Tumorentstehung bei und ist nur in den Tumorzellen nachweisbar.
- In Übergangszellkarzinomen der harnableitenden Wege und in Prostatakarzinomen des Hundes kommt in vielen Fällen eine Mutation des BRAF-Gens V595E vor.
- Der Test kann zum Screening auf Übergangszellkarzinom bei bestimmten Terrierrassen mit Prädisposition (z. B. Scottish Terrier, Fox Terrier, Jack Russell Terrier, West Highland White Terrier) verwendet werden oder wenn eine sichere histologische/zytologische Diagnostik nicht möglich war.
- Es gibt auch Übergangszellkarzinome ohne BRAF-Mutation, daher ist nur ein positiver Testbefund beweisend.
- **Probenmaterial bei Verdacht auf Harnblasen-/Urethrakarzinom** (Übergangszellkarzinom): Urinsediment (v. a. Morgenurin; Flüssigkeit + Ausstrich), Ansaugzytologie (Ausstriche), formalinfixiertes, in Paraffin eingebettetes Gewebe (aus vorausgegangener histologischer Untersuchung)
- **Probenmaterial bei Verdacht auf Prostatakarzinom:** zellreiche Ausstriche, formalinfixiertes, in Paraffin eingebettetes Gewebe (aus vorausgegangener histologischer Untersuchung)
- **Methode:** droplet digital PCR

Stand: Juni 2023, Bildquelle: Laboklin