

TPMT Genotyp

Untersuchungsmaterial	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge	1 ml	
Auftragsanforderung IXSERV	entfällt	Anforderungsname: Thiopurin-Methyltransferase
Anforderungsformular	06 Molekulardiagnostik	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)	
Untersuchungstechnik	DNA Sequenzierung	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	bis 2 Wochen	
Indikation	Screening auf TPMT-Defizienz bei geplanter Therapie mit Azathioprin bzw. 6- Mercaptopurin, Ursachenabklärung bei schweren Nebenwirkungen (z.B. Myelosuppression) unter Therapie mit thiopurinhaltigen Medikamenten	
Präanalytik	Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patientennach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.	
Methode		
Hinweis	Thiopurinmethyltransferase (TPMT) ist an der Verstoffwechslung von thiopurinhaltigen Medikamenten beteiligt. Polymorphismen im TPMT-Gen führen zu verminderter Aktivität des Enzyms. Etwa 10% der Bevölkerung sind heterozygot für eine genetische Variante mit mittlerer Aktivität und in 1:300 werden niedrige Aktivitätswerte der TPMT gefunden. Thiopurinhaltige Medikamente werden z.B. bei der Behandlung der Akuten Lymphatischen Leukämie (ALL) und bei Autoimmunerkrankungen eingesetzt. Überdosierung bei Personen mit niedriger TPMT-Aktivität kann zu schädigenden Nebenwirkungen wie Hepatitis, Pankreatitis, Infektionen und schwere Myelosuppression führen. Personen mit sehr hoher TPMT-Aktivität weisen hingegen nur geringe Wirkspiegel bei Standard-Dosierung auf. Die Untersuchung der genetischen Polymorphismen im TPMT-Gen erlaubt eine individuelle Dosierung thiopurin-haltiger Medikamente.	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor	
Ansprechperson	Dr. rer. nat. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt-ZL@ukmuenster.de