

## TPMT Genotyp

<b>Untersuchungsmaterial</b>	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
<b>Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette</b>	1 ml	
<b>Auftragsformular IXSERV</b>	entfällt	Thiopurin-Methyltransferase
<b>Anforderungsformular</b>	Molekulardiagnostik 6	
<b>Untersuchungsverfahren</b>	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
<b>Untersuchungstechnik</b>	PCR basierte DNA-Sequenzierung der Exone 5, 7 und 10 des TPMT-Gens (Chr. 6p22.3, OMIM 187680).	
<b>Einheit</b>	-	
<b>Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang</b>	2 Wochen nach Probeneingang	
<b>Indikation</b>	Verdacht auf TPMT-Defizienz bei <ul style="list-style-type: none"> <li>• geplanter Therapie mit Azathioprin bzw. 6- Mercaptopurin</li> <li>• Ursachenabklärung bei schweren Nebenwirkungen (z.B. Myelosuppression) unter Therapie mit thiopurinhaltigen Medikamenten</li> </ul>	
<b>Präanalytik</b>	-	
<b>Hinweis</b>	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation:          Das Enzym Thiopurin-Methyltransferase (TPMT) katalysiert die Methylierung von Thiopurin-Derivaten (z.B. 6-Mercaptopurin). Varianten im TPMT-Gen können zu inaktiven Enzymvarianten führen (homozygot 0,3% in der Bevölkerung), die bei Therapie mit Thiopurin-Derivaten (z.B. Azathioprin) durch die Akkumulation aktiver Metaboliten zu schwerer Myelosuppression und Panzytopenie führen können. Ca. 90% der inaktiven Enzymvarianten können auf Mutationen in den Exonen 5, 7 und 10 des TPMT-Gens zurückgeführt werden.</p> <p>Referenzen:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• Deufel T, Gessner R, Lackner K et al (2004) Richtlinie: Labormedizinische Diagnostik bei der Therapie mit TPMT (Thiopurin-S-Methyltransferase)-abhängigen Pharmaka. J Lab Med 28: 477-482.</li> </ul>	
<b>Stör- und Einflussfaktoren</b>	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
<b>Berechnungsformel</b>	-	
<b>Umrechnungsformel</b>	-	
<b>Akkreditierungsstatus</b>	akkreditiert	
<b>Leistung</b>	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	

<b>Ansprechperson</b>	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de
-----------------------	---------------------	--