### Sie haben noch Fragen?

### Ihr Ansprechpartner

Dr. med. Sven Schneider

Telefon 0851 851 6504 85

**E-Mail** sven.schneider@mvz.klinikum-passau.de

## Medizinisches Versorgungszentrum am Klinikum Passau

### Labor

Innstraße 76 94032 Passau

**Telefon** 0851 851 6504 85 **Telefon** 0851 851 6504 86

**E-Mail** sven.schneider@mvz.klinikum-passau.de

### **Ausblick**

Wir sind stets bestrebt Ihnen und Ihren Patienten eine optimale Laboranalytik anzubieten. Daher erweitern wir unser Analysenspektrum stetig.

In den kommenden Monaten können wir Ihnen folgendes anbieten:

» Therapeutisches Drug Monitoring (TDM) Im Rahmen des Therapeutischen Drug Monitorings (TDM) werden Medikamenten Konzentrationen im Blut der Patienten gemessen, um die Therapie zu optimieren.

Ziel ist es der Pharmakokinetik und -dynamik Rechnung zu tragen, um zu geringe Wirkstoffkonzentrationen oder auch Konzentrationen, die im toxischen Bereich liegen zu vermeiden. Auf diese Weise können Therapien wirksam und sicher gesteuert werden. Insbesondere bei dem Einsatz von Medikamenten wie beispielsweise Antibiotika ist TDM sinnvoll. Gerade Medikamente mit einem engen therapeutischen Fenster sollten einer individuellen Dosierung unterliegen.

## Qualitätsstandards

Qualität liegt uns sehr am Herzen, daher ist unser Labor seit 2024 nach **DIN ISO 15189** und **DIN ISO 17025** akkreditiert.

Auf diese Weise garantieren wir unseren Einsendern eine standardisierte Sicherheit und Qualität der Analytik. Unser Qualitätsanspruch beginnt bereits bei der Anforderung der Analysen bzw. der allgemeinen Präanalytik und erstreckt sich bis hin zu der Befundübermittlung an den Einsender und die allgemeine Inanspruchnahme fachlicher Beratung.

## Laboranforderung und Abrechnung

Die **Kosten** für den zellulären Imunstatus und die angebotenen Molekulargenetischen Analysen werden von der GKV sowie von den Privatkassen übernommen. Bei der Laboranforderung bitte das gewünschte Profil angeben.

### Material

- » Für die Lymphozytentypisierung werden 2 ml EDTA-Blut benötig. Bitte beachten Sie, dass das Material zum Zeitpunkt des Eintreffens im Labor nicht älter als 24 h sein darf.
- » Eine Molekulargenetische Diagnostik kann aus 2 ml EDTA-Blut erfolgen. Bitte beachten Sie, dass zwingend eine Einverständniserklärung des Patienten nach GenDG vorliegen muss.

Eine Kühlung der Proben ist unbedingt zu vermeiden!



# Durchflusszytometrie & Molekulargenetik

Unsere Kompetenz ergänzt Ihre Patientenversorgung

www.mvz-klinikum-passau.de



Dok.-Nr. 552

www.mvz-klinikum-passau.de

### Durchflusszytometrie

Mittels sog. FACS-Technologie können wir neben Immunstatenmessungen (Quantifizierung von T-, B- und NK-Zellen) auch eine Erstdifferenzierung sowie Verlaufskontrollen (MRD) von Leukämien und Lymphomen aus verschiedensten Probenmaterialien durchführen.

Diese Technologie ermöglicht eine sehr gute Kontrolle der Anzahl wichtiger Abwehrzellen im Rahmen diverser immunsuppressiver Therapien und eine sehr frühe Erkennung eines Rezidivs bei hämatologischen Systemerkrankungen wie z. B. Lymphome oder Leukämien.

### Wann ist die Indikation zur Erhebung des zellulären Immunstatus gegeben?

- Primäre und sekundäre Immundefekte
- Mutoimmunerkrankungen
- Wundheilungsstörungen
- Monitoring einer immunsuppressiven Therapie
- Planung und Optimierung einer individuellen Immuntherapie
- Chronisch entzündliche Erkrankungen
- Virusinfektionen (z.B. EBV, CV) einschließlich Monitoring bei HIV-Infektion
- Abklärung unklarer Lymphozytosen und Lymphozytopenien
- Rezidivierende Infekte
- Tumorerkrankungen, vor und nach einer zytostatischen Behandlung oder Strahlentherapie
- Überwachung des Immunstatus nach Transplantation

### Molekulargenetik

### Abklärung einer Thrombophilie

**Faktor V** wird physiologisch durch aktiviertes Protein C (APC) inhibiert. Die Punktmutation an der Nukleinsäure-Position c.1691g>a ("Leiden-Mutation") führt zu einem Aminosäureaustausch (p.Arg506Gln) des Faktors V.

Der veränderte Faktor V wird nur noch unzureichend von APC inaktiviert, wodurch das Gleichgewicht der Hämostase zugunsten gerinnungsfördernder Reaktionen verschoben wird. Heterozygote Merkmalsträger haben ein 6 – 8 fach, homozygote ein 50 – 100 fach erhöhtes Thromboserisiko.

Die Genvariante g.20210g>a im 3'- untranslatierten Bereich des **Faktor II (Prothrombin)-Gens** ist mit einem Anstieg der Prothrombinaktivität im Plasma verbunden, woraus eine erhöhte Gerinnungstendenz resultiert. Das Thromboserisiko heterozygoter Merkmalsträger ist 2 – 4 fach erhöht, homozygote treten selten auf. 15 – 40 % der Thrombosepatienten mit heterozygoter Faktor-V-Mutation sind zusätzlich heterozygot für die Faktor II –Mutation. Durch Kombination beider Merkmale steigt das Thromboserisiko (6 fach) deutlich an.

### MTHFR

Liegt eine MTHFR-Mutation vor kommt es zu Störungen im Folsäurestoffwechsel, da diese Mutation mit einer reduzierten Enzymaktivität der Methylentetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) einhergeht. Eine Hyperhomocysteinämie kann die Folge sein, die mit einem erhöhten Risiko für Thrombophilie und andere Herz-Kreislauf-Probleme im Zusammenhang steht. Die MTHFR-Variante, 1298A>C, hat alleine keinen Einfluss auf den Homocysteinspiegel, sondern ist nur in Kombination mit der Variante 677C>T mit höheren Homocysteinwerten assoziiert.

## Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) Genotypisierung

Bei der Krebstherapie werden oftmals fluorouracilhaltige Arzneimittel eingesetzt, unter anderem das Medikament 5-Fluoruracil (5-FU).

Bei Vorliegen eines DPD-Mangels kann das Medikament 5-FU jedoch nicht verstoffwechselt werden und es kommt zu schweren Toxizitäten. 30 % dieser gefährlichen Reaktionen sind durch einen DPD-Mangel erklärbar.

Ein DPD-Test liefert Aufschluss über den Metabolisierungsstatus des Enzyms und weist eine mögliche Exon-14-Skipping-Mutation nach.

Vor einer systemischen Therapie mit 5-Fluorouracil oder dessen Vorstufen laut Zusammenfassung der Merkmale des jeweiligen Arzneimittels wird das DPYD-Gen auf die Varianten c.1905+1G>A, c.1679T>G, c.2846A>T und c.1236G>A/HapB3 untersucht.

Hat der Patient einen vollständigen Mangel, muss ein alternatives Krebsmedikament verwendet werden, um schwere Toxizitätsreaktionen bei einer 5-FU-Therapie auszuschließen.