

Nachweis der DNA-Methylierung vereinfacht

# Gut wenn Familienväter forschen



Preitragender Dr. phil. nat. Thomas von Känel (li.) mit Dr. med. Edouard H. Viollier

Die Krebsentstehung ist mit weitreichenden Veränderungen der Methylierung des gesamten Genoms verbunden. Durch die Grundlagenforschung von Dr. phil. nat. Thomas von Känel kann der Nachweis im Labor heute rascher und sicherer erfolgen. Unter dem Patronat der Schweizerischen Gesellschaft für Innere Medizin SGIM würdigte der Viollier-Preis diese Leistung.

Bereits zum 9. Mal wurde anlässlich der Jahresversammlung der Schweizerischen Gesellschaft für Innere Medizin (SGIM) in Lausanne der Viollier Preis verliehen. Unter dem Patronat der SGIM überreichte Dr. med. Edouard H. Viollier, CEO Institut Dr. Viollier, den mit CHF 10'000.- dotierten Preis an Dr. phil. nat. Thomas von Känel et al vom Departement Klinische Forschung der Universität Bern. Der Titel der preisgekrönten Publikation lautet „Quantitative 1-Step DNA Methylation Analysis with Native Genomic DNA as Template“ [1].

DNA-Methylierung und Chromatinmodifikation sind Mechanismen, die die Genexpression regulieren. Sie treten auch bei onkologischen Krankheiten auf, die auch DNA-Methylierungskrankheiten genannt worden sind. von Känel und die Co-Autoren entwickelten eine neue Labormethode, die es erlaubt, in einem einzigen Ansatz den Methylierungszustand einer Sequenz genomischer DNA zu beurteilen. Dies ermöglicht die Einsicht in die epigenetische Regulierung von Genen. „Als junger Familienvater ist man interessiert daran, einfache und schnell gehende Methoden zu haben,“ erklärte von Känel zu seiner Motivation gerade auf diesem Gebiet zu forschen. Früher musste aufwändig und kompliziert in mehreren Stufen gearbeitet werden, nun kann in einem Schritt die DNA vorbereitet und quantitativ mittels PCR gemessen werden. Es gelang, beim Prader-Willi-Syndrom und beim Angelmann-Syndrom die Methylierung

korrekt nachzuweisen. Folgende für die Diagnostik wichtige Aspekte, werden in dieser Arbeit berücksichtigt:

- die Integration einer internen Qualitätskontrolle
- die Einhaltung einer klinisch relevanten Antwortzeit, betonte der Laudator Viollier.

Die Arbeit ist sowohl für die Forschung wie auch für die Diagnostik von Bedeutung. Genutzt wird das zugrundeliegende Prinzip bereits klinisch beim Septin-9-Bluttest Screening [2] für das kolorektale Karzinom. Beim Darmkrebscreening gilt die Koloskopie als Goldstandard, weil dabei Vorstufen erkannt und entfernt werden können. Trotz Aufklärung wird aber nur von wenigen der in Frage kommenden Patienten eine Koloskopie in Betracht gezogen.

Der Septin9-Test misst in einer Blutprobe die Methylierung des Septin-9-Promotors. So kann mit einer ca. 70%igen Sensitivität und ca. 90%igen Spezifität ein Kolonkarzinom vermutet werden. Wegen dieser niedrigen Sensitivität und der Unfähigkeit, Karzinomvorstufen zu erkennen, eignet sich der Test jedoch nicht zum Ausschluss und nicht zur Prävention eines Kolonkarzinoms. Der Septin9-Test sollte daher ausschliesslich bei asymptomatischen Patienten ohne familiäres Risiko angewendet werden, die trotz guter Aufklärung eine primäre Screeningkoloskopie ablehnen, aber diese durchführen lassen würden, wenn der Test positiv wäre.

▼ SMS

Quelle: 79. Jahrestagung der Schweizerischen Gesellschaft für Innere Medizin, Lausanne, 11.–13.05.2011., Verleihung des SGIM-Viollier-Preises.

#### Literatur:

1. von Känel et al.: Quantitative 1-Step DNA Methylation Analysis with Native Genomic DNA as Template Clinical Chemistry 56: 1098-1106, 2010.
2. Weiss, G. and T. Rösch, Potential of a new blood test for colorectal cancer screening - the Septin 9 gene biomarker. European Oncology, 2010. 6: p. 51-54.

## ANKÜNDIGUNG



Ausgabe 7 – Juli 2011

## Was bietet Ihnen die nächste Ausgabe?

**FORTBILDUNG** ➔

Kardiale Probleme

**MEDIZIN FORUM**

Phytotherapeutika in den Wechseljahren

**GERIATRIE FORUM**

Obstipation im Alter

**LABOR**

Kardiale Biomarker