



## Hämatologie

# Hybrid-Capture basierte NEO-Technologie ermöglicht umfassende Untersuchung hämatologischer Neoplasien in der klinischen Forschung

München (19. Oktober 2018) – Durch die bahnbrechenden Fortschritte im Bereich der molekulargenetischen Analyse entwickeln sich die Kenntnisse über die molekularen Grundlagen hämatologischer Erkrankungen rasant weiter. Mit Hilfe moderner Methoden zur Hochdurchsatzsequenzierung konnten in den letzten Jahren nicht nur neue Erkenntnisse über Pathobiologie und Heterogenität hämatologischer Neoplasien gewonnen werden, es wurden auch neue molekulare Zielstrukturen identifiziert, die die exakte Diagnosestellung und Therapiewahl unterstützen können.

Zur Erforschung bekannter und neuer relevanter Genveränderungen in myeloischen Neoplasien hat NEO New Oncology den Hybrid-Capture basierten Assay NEOmyeloid RUO\* entwickelt. NEO-myeloid RUO kann direkt im Labor des Anwenders durchgeführt werden und ist zum parallelen Nachweis von Punktmutationen, Insertionen/Deletionen und Translokationen auf der Basis einer einzigen DNA-Probe geeignet.

Unter dem Begriff der „myeloischen Neoplasien“ wird eine heterogene Gruppe maligner Bluterkrankungen zusammengefasst, die unter anderem die akuten myeloischen Leukämien, das myelodysplastische Syndrom oder die myeloproliferativen Neoplasien umfasst. Die einzelnen Erkrankungen unterscheiden sich dabei in Symptomatik, Prognose und Therapieplanung deutlich voneinander. Für eine optimale Patientenversorgung ist daher eine möglichst exakte Klassifizierung des jeweiligen Subtyps der Erkrankung essentiell [1]. In den vergangenen Jahren konnten insbesondere bei myeloischen Neoplasien eine Fülle neuer genetischer Veränderungen entdeckt werden, die eine genauere Charakterisierung der jeweiligen Erkrankung ermöglichen und in die aktuelle WHO Klassifikation aufgenommen wurden. Molekulare Analysen ergänzen dadurch zunehmend die morphologischen und zytogenetischen Untersuchungen [1, 2, 3].

„In der Hämato-Onkologie ist eine schnelle und möglichst exakte

Diagnosesicherung essentiell für die Festlegung der Behandlungsstrategie. Das Wissen um die unterschiedlichen molekularen Charakteristika gerade auch in den verschiedenen myeloischen Neoplasien bietet uns dabei zunehmend die Möglichkeit, dieses komplexe Krankheitsbild umfassender zu verstehen, die molekularen Subtypen immer genauer zu bestimmen, und den Therapieerfolg zu kontrollieren. Um auch zukünftig die Behandlungskonzepte kontinuierlich weiter optimieren zu können, ist die Hämato-Onkologie auf die technologische Weiterentwicklung der Analytik angewiesen: je mehr wir über die molekularen Grundlagen der myeloischen Erkrankungen wissen, desto besser können wir in Zukunft unsere Patienten versorgen“, so Prof. Dr. med. Clemens Wendtner, Chefarzt der Klinik für Hämatologie, Onkologie, Immunologie, Palliativmedizin, Infektiologie und Tropenmedizin am Klinikum Schwabing.

### **Komplexe Analytik erfordert sensitive innovative NGS-basierte Technologien**

Die molekulargenetische Analytik wird durch die zunehmende Identifizierung neuer genetischer Marker immer komplexer. Ließ sich beispielsweise das für die chronisch myeloische Leukämie (CML) charakteristische Chromosomen-Rearrangement BCR-ABL (auch „Philadelphia-Chromosom“ genannt) noch vergleichsweise einfach mittels eines fluoreszenzbasierten Standardtests (FISH) nachweisen, so müssen heute für die molekulare Charakterisierung in der Regel mehrere Gene parallel untersucht werden. Um mit dem zunehmenden Wissen um die molekularen Charakteristika myeloischer Neoplasien Schritt halten und entsprechend die Therapieansätze weiterentwickeln zu können, ist die klinische Forschung daher zunehmend auf Next Generation Sequencing basierte Technologien wie das Hybrid-Capture Verfahren angewiesen. Im Gegensatz zur sequenziellen Stufenanalytik mittels Sanger-Sequenzierung können hierbei parallel zahlreiche relevante Genbereiche innerhalb kürzester Zeit mit sehr hoher Sensitivität analysieren werden. Genveränderungen können so auch in frühen Stadien einer Neoplasie detektiert werden, um diese von nichtmalignen Geschehnissen unterscheiden zu können. Auch zur Identifikation genetischer Resistenzmarker sind solch sensitive Methoden erforderlich.

„Durch die Verwendung moderner Sequenziermethoden sehen wir in den letzten Jahren gerade in der HämatoPathologie einen enormen Wissenszuwachs. Die erforderlichen Analysen, um die unterschiedlichen Erkrankungen immer genauer und sensitiver charakterisieren zu können, stellen dabei hohe Anforderungen an Methodik und Dateninterpretation. Vor allem Hybrid-Capture basierte Methoden werden dabei immer wichtiger, um die molekularen Charakteristika der myeloischen Neoplasien immer genauer untersuchen zu können. Moderne Verfahren wie

der NEOmyeloid RUO Assay kombinieren dabei eine verlässliche Laboranalytik mit einer leistungsfähigen bioinformatischen Datenauswertung“, so Dr. med. Markus Tiemann, Gründer und Facharzt für Pathologie am Institut für Hämatopathologie Hamburg.

### **NEOmyeloid RUO für die Hybrid-Capture basierte Analytik myeloischer Neoplasien**

Um die klinische Forschung im Bereich der myeloischen Neoplasien optimal zu unterstützen, hat NEO New Oncology den Hybrid-Capture basieren Assay NEOmyeloid RUO entwickelt. NEOmyeloid RUO erlaubt die Untersuchung von relevanten Genveränderungen in akuten myeloischen Leukämien (AML), myeloproliferativen Neoplasien (MPN) und myelodysplastischen Syndromen (MDS). Der Nachweis von Punktmutationen, Insertionen und Deletionen sowie Translokationen erfolgt DNA basiert, so dass die Methode an typischem hämato-onkologischen Probenmaterial wie peripherem Venenblut, Knochenmarkblut und Beckenkammtrepanat durchgeführt werden kann. NEOmyeloid RUO ermöglicht die Detektion von häufigen wie auch seltenen Varianten wie z.B. atypischen BCR-ABL-Fusionen, die nicht mittels FISH-Analyse detektierbar sind.

### **Anmerkung**

- \*Einige der Produkte von NEO New Oncology, inklusive dem Test NEOmyeloid RUO, sind ausschließlich zur Verwendung bei wissenschaftlicher Forschung vorgesehen und nicht für darüber hinausgehende Verwendungen einschließlich klinischer (Routine-) Diagnostik zugelassen. Für nähere Details wenden Sie sich an NEO New Oncology GmbH oder konsultieren Sie die Gebrauchsanweisung.

### **Referenzen**

1. Onkopedia Leitlinie Hämatologische Diagnostik Stand Mai 2018
2. Barbui T et al. Blood Cancer J. 2018; 8(2):15
3. Swerdlow SH et al. Blood. 2016; 127(20):2375-90

---

Quelle: New Oncology, 19.10.2018 (tB).