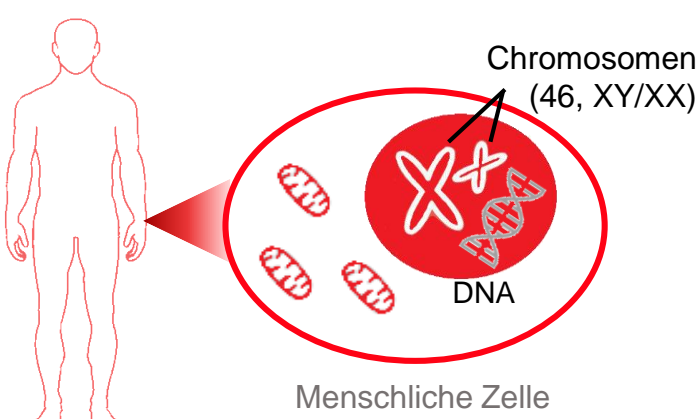


# Molekulargenetik: Genomanalyse



## Was ist ein Genom?



Jede menschliche Zelle beherbergt in ihrem Zellkern, unabhängig von ihrer Funktion, einen kompletten diploiden Chromosomensatz, der die gesamte Erbinformation (Genom) eines jeden Menschen enthält. Die DNA stellt den ursprünglichsten Baustein der Zelle dar.

Je zeitiger eine Leukämieerkrankung erkannt wird, desto größer ist die Wahrscheinlichkeit, dass der Patient vollständig geheilt werden kann. Eine Analyse des gesamten Genoms ermöglicht potentiell nicht nur die Diagnose der Erkrankung, sondern kann ebenfalls eine prognostische Einschätzung erlauben.

## Was ist eine Genomanalyse?

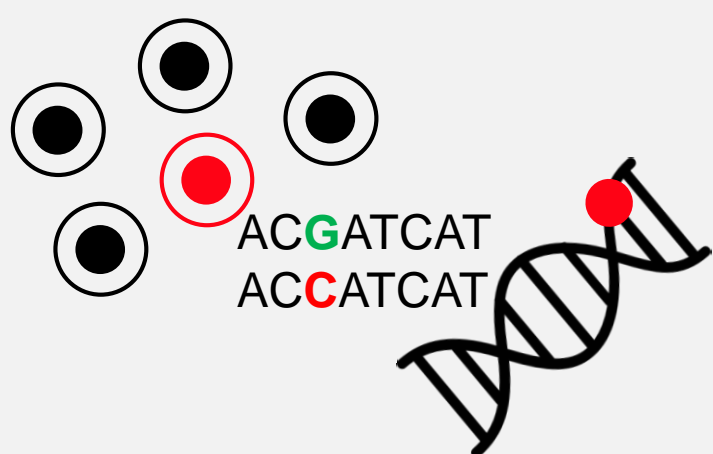


## Whole Genome Sequencing (WGS)



Bei der Sequenzierung geht es darum, dass menschliche Genom Buchstabe für Buchstabe zu lesen – die gesamten 3.2 Milliarden. Die DNA zweier Menschen ist zu 99,9% identisch, unterscheidet sich jedoch in einer Vielzahl an Polymorphismen.

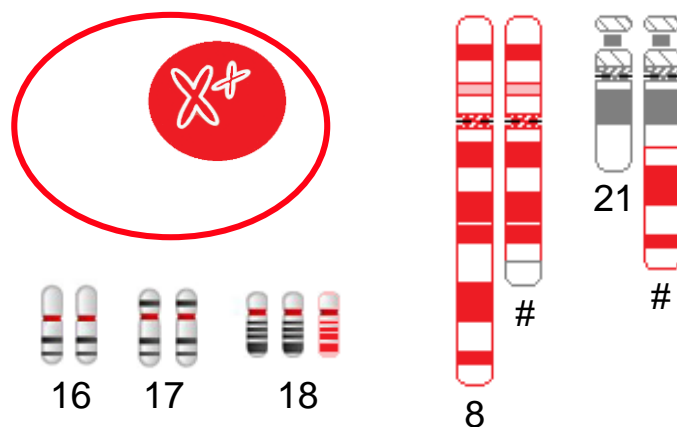
## Somatische Mutationen



Im Laufe seines Lebens sammelt der Mensch genetische Veränderungen (Mutationen) an, die außerhalb der Keimbahn auftreten, d.h. in somatischen Zellen. Treten diese Mutationen in Genen auf, welche relevant für die Hämatopoese sind, steigt damit das Risiko für eine hämatologische Neoplasie.

## Chromosomale Aberrationen

Bei den chromosomalen Aberrationen unterscheidet man grob zwischen den *copy number variations* (CNV), also dem Zugewinn und/oder Verlust von chromosomalem Material, und den *strukturellen Veränderungen* (SV), welche die Translokationen von chromosomalem Material beschreiben.



## Individualisierte Medizin



Jeder Mensch ist individuell und eine Therapie unter Rücksichtnahme des genetischen Profils eines Patienten kann zu einer personalisierten Therapie führen, welche das Potential hat die Effektivität zu erhöhen und Nebenwirkungen zu reduzieren.

## Kontakt

### MLL Münchner Leukämielabor GmbH

Max-Lebsche-Platz 31  
81377 München

