

medgen 2014 · 26:297
 DOI 10.1007/s11825-014-0006-2
 Online publiziert: 30. Oktober 2014
 © Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2014

Thomas Liehr

Institute of Human Genetics, Jena University Hospital, Friedrich Schiller University, Jena, Deutschland

Bedeutung von Zellmosaik in der genetischen Diagnostik

Genetische Mosaik können, bei hinreichend detaillierten Studien, höchstwahrscheinlich in allen Geweben des Menschen nachgewiesen werden. Iourov et al. [1] fassen diese Tatsache eindrücklich in einer Tabelle zusammen. Hier nimmt das Entstehen von genetisch unterschiedlichen Zellmosaik mit zunehmendem Alter des Individuums immer mehr zu. Verschiedene Konsequenzen sind hieraus ableitbar, wie z. B. eine wachsende Malignomneigung oder auch die Assoziation von Disomien in Keimzellen von Frauen im Alter über 35 Jahre.

In **Tab. 1** ist zusammengefasst, in welchen gesunden Geweben und bei welchen Erkrankungen des Menschen bereits Mosaikaneuploidien nachgewiesen wurden. Für diese ist in manchen Fällen bisher lediglich eine Assoziation, aber nicht unbedingt ein ursächlicher Zusammenhang mit einer bestimmten Erkrankung belegt. Insgesamt spiegelt sich jedoch in **Tab. 1** auch wider, was in diesem Schwerpunktthema der Zeitschrift *medizinische Genetik* thematisiert wird: Mosaik spielen eine wesentliche Rolle in der zytogenetischen, in der molekularzytogenetischen und in der molekularen Diagnostik sowie in der abschließenden humangenetischen Befundinterpretation.

Im vorliegenden Heft wird der aktuelle Wissensstand zu folgenden Bereichen zusammengestellt:

- Mosaikentstehung,
- Mosaik in der klinischen Zytogenetik, auch unter besonderer Berücksichtigung gonosomaler Mosaik,
- Mosaik in der Tumorzytogenetik,
- Mosaik in der Diagnostik uniparentaler Disomien,
- Mosaik im Zusammenhang mit

- „Array“-komparativer genomischer Hybridisierung und
- Mosaik im Zusammenhang mit dem „next generation sequencing“, sowie
- Mosaik im Gehirn des Menschen.

An alle in der humangenetischen Diagnostik Tätigen soll dieser Band ein Appell sein, Zellmosaik bei der täglichen Arbeit immer als eine mögliche Erklärung für scheinbar unerklärliche klinische Phänomene in Erwägung zu ziehen. In Befunden einen Standardsatz einzufügen wie den folgenden, kann durchaus hilfreich und angeraten sein: „Submikroskopische ‚Rearrangements‘ sehr kleine strukturelle Chromosomenaberrationen, und *methodisch bedingt nichterfasste oder erfassbare Mosaik* können mit den hier angewendeten Methoden nicht ausgeschlossen werden“.

Korrespondenzadresse

PDDr.rer.nat/med.habil., Dr. h.c. T. Liehr
 Institute of Human Genetics
 Jena University Hospital
 Friedrich Schiller University
 Kollegiengasse 10, 07743 Jena
 Thomas.Liehr@med.uni-jena.de

Einhaltung ethischer Richtlinien

Interessenkonflikt. T. Liehr gibt an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Literatur

1. Iourov IY, Vorsanova SG, Yurov YB (2008) Chromosomal mosaicism goes global. *Mol Cytogenet* 1:26

Tab. 1. Mosaikaneuploidien, gefunden in gesunden Geweben bzw. bei Erkrankungen des Menschen. (Adaptiert nach Iourov et al. [1])

| Gesundes Gewebe | Erkrankung |
|--------------------------------|--|
| Ovar Spermien | Infertilität |
| Plazenta Chorionzotten | Spontanabort Chromosomale Syndrome Tumorerkrankungen |
| Fetales und erwachsenes Gehirn | Autismus Schizophrenie Alzheimer-Erkrankung Tumorerkrankungen |
| Blut | Autoimmunerkrankungen Tumorerkrankungen |
| Haut | Tumorerkrankungen |
| Leber | Tumorerkrankungen |
| Fibroblasten | Rheumatoide Arthritis |