Septin-9-Test

A. M. Gressner¹, S. Holdenrieder² und O. A. Gressner³

¹Labor Dr. Wisplinghoff Berlin, Berlin, Deutschland

²Institut für Laboratoriumsmedizin, Deutsches Herzzentrum München, München, Deutschland

³Labor Dr. Wisplinghoff Köln, Köln, Deutschland

Synonym(e) [Septin-9-Hypermethylierung](#)

Englischer Begriff septin9-(gene)-test/assay

Definition Im Plasma nach DNA-Isolierung und PCR-Amplifikation geführter Nachweis auf zellfreie, zirkulierende, methylierte Sequenzen des Septin-9-Gens, der als spezifische und sensitive diagnostische Kenngröße für Dickdarm(adeno)karzinom gilt.

Beschreibung Im Rahmen von Tumorerkrankungen wurden einerseits Fusionen des Septin-9 mit dem Protoonkogen MLL, andererseits ein vermehrter Verlust der Heterozygotität der Genregion von Septin-9 z. B. beim Ovarialkarzinom beschrieben. Somit ist eine Funktion von Septin-9-Isoformen als Onkogen oder Suppressor gen vorstellbar.

Einige Septin-9-Subtypen, wie z. B. v2 beim kolorektalen Karzinom und v4 beim Ovarialkarzinom, sind durch Hypermethylierung der Promotorregion reguliert. Assays zur Detektion der Septin-9-Hypermethylierung des v2-Transkripts wurden zur frühzeitigen Diagnose des kolorektalen Karzinoms entwickelt und in mehreren Fallkontrollstudien ausgetestet. Hierbei wurden diagnostische Sensitivitäten (► [Sensitivität, diagnostische](#)) von etwa 70 % bei einer diagnostischen Spezifität (► [Spezifität, diagnostische](#)) von 90 % erzielt. Da aufgrund der geringen Prävalenz kolorektaler Karzinome bei asymptomatischen Personen zahlreiche falsch positive Befunde zu erwarten sind, wird derzeit geprüft, ob der Septin-9-Test im Präscreening von Risikogruppen vor der Koloskopie einen diagnostischen Stellenwert erhalten wird.

Literatur

- Grützmann R et al (2008) Sensitive detection of colorectal cancer in peripheral blood by septin-9 DNA methylation assay. *PLoS One* 3: e3759
- Song LL, Li YM (2016) Current noninvasive tests for colorectal cancer screening: an overview of colorectal cancer screening tests. *World J Gastroenterol* 8(11):793–800
- Vos T de et al (2009) Circulating methylated SEPT9 DNA in plasma is a biomarker for colorectal cancer. *Clin Chem* 55:1337–1346