

Um Ihnen einen detaillierten Einblick in den Förderbereich **Forschung** und das von uns unterstützte Projekt «Methylom- und Kopienzahlprofile für ein besseres Verständnis von osteofibrösen und knorpeligen Tumoren im Kindes- und Jugendalter» zu geben, erlauben wir uns aus dem Projektbericht von **Herr Prof. Dr. med. Baumhoer** zu zitieren.

## Methylom- und Kopienzahlprofile für ein besseres Verständnis von osteofibrösen und knorpeligen Tumoren im Kindes- und Jugendalter

Auszug aus dem verfassten Projektbericht 2022

Osteofibröse Dysplasien (OFD) und (OFD-ähnliche) Adamantinome sind seltene Tumoren, die in der überwiegenden Mehrzahl der Fälle im Schienbein entstehen und von harmlosen Zufallsbefunden bis zu bösartigen Tumoren reichen. Ob Adamantinome aus OFD hervorgehen, welche genetischen Mechanismen zugrundeliegen und ob diese Läsionen mit unter dem Mikroskop ähnlich aussehenden Läsionen der Schädelbasis (adamantinöse Kraniopharyngeome) verwandt sind, wollen wir in diesem Projektteil herausfinden. Das Knochentumor-Referenzzentrum verfügt über knapp 60 Gewebeproben von OFD und Adamantinen, einige davon sind aber bereits >20 Jahre alt und haben sich in der molekulargenetischen Untersuchung als schwierig auswertbar erwiesen.

Aus den neueren Proben konnten hingegen qualitativ hochwertige Daten abgeleitet werden. Um die Aussagekraft der Untersuchungen zu verbessern, haben wir eine wissenschaftliche Kollaboration mit zwei Zentren in den Niederlanden (Leiden, Prof. J.V.M.G. Bovée und Groningen, Dr. A.H.G. Cleven) etabliert, die zusammen 80 zusätzliche Tumorproben zur Verfügung stellen. Im Rahmen dieser Zusammenarbeit sollen nicht nur die Methylom- und Kopienzahlanalysen durchgeführt werden, sondern auch Einzelzell-Sequenzierungen ergänzt werden, wozu in Leiden eine ausgewiesene Expertise besteht.

Knorpeltumoren sind häufig, sodass für unsere Analysen ausreichend Gewebe zur Verfügung steht. Die besondere Beschaffenheit der Tumoren mit der knorpeltypischen hyalinen Matrix und dem nur geringen Zellgehalt macht aber die Extraktion von DNA schwierig, sodass wir aus vielen Gewebeproben keine Daten in ausreichender Qualität gewinnen konnten. Da bereits die DNA Extraktion zeitaufwendig ist und Kosten provoziert, können wir nur schrittweise neue Gewebeproben untersuchen und hoffen in den nächsten Wochen und Monaten noch ausreichende Fallzahlen mit auswertbaren Proben untersuchen zu können, um auch bei diesem Projektteil weiterzukommen.

Aktuell ist es noch zu früh, um bereits erste Ergebnisse darstellen zu können, aber ich bin optimistisch, dass wir im Laufe diesen Jahres einen signifikanten Wissenszugewinn und Fortschritt bei beiden Teilprojekten erzielen werden.