Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Marfan-Syndrom im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Das Marfan-Syndrom ist ein autosomal dominant vererbte Erkrankung des Bindegewebes, die durch Mutationen des Fibrillin 1 (FBN1) Gens verursacht werden (OMIM: 154700). Fibrillin1 ist ein Glykoprotein, welches von Fibroblasten sezerniert wird. Es ist ein wesentlicher struktureller Bestandteil der Mikrofibrillen, die als extrazelluläre Bestandteile elastischer Fasern (z.B. Sehnen, Knorpel, Blutgefäße) fungieren. Die am häufigsten nachgewiesenen Mutationen betreffen die Ca-bindenden EGF-Domänen, welche 47x im FBN1 Protein vorkommt. Dadurch kommt es zu einer Destabilisierung der Sekundärstruktur und nachfolgend zu qualitativen und quantitativen Änderungen der Mikrofibrillen in allen Organen. Die klinische Präsentation ist vo der Mutation abhängig und variabel. Kardiovaskuläre Komplikationen sowie Aortendissektion bzw. -dilatation sind häufig beobachtete Pathologien. Veränderungen des Skeletts (überdurchschnittliche Körpergröße, abnorme Länge von Händen und Füßen, Quotient Armspanne/ Körpergröße >1,05) sind dringende Verdachtszeichen für das Marfan-Syndrom. Beim "Handgelenkszeichen" kann das Handgelenk von der Gegenhand mit Daumen und kleinem Finger so umfasst werden, dass die beiden Finger sich überlappen (Murdoch-Zeichen).
Die Diagnose erfolgt nach Bedingungen der "Berlin-" oder "Gent-Nosologie", wobei die Anzahl der betroffenen Organsystem (unterteilt in Haupt- und Nebenkriterien), die Familienanamnese und nachgewiesene Mutationen im FBN1 Gen entscheidet sind

Beurteilung

Nach der Isolation genomischer DNA werden unter Verwendung FBN1-spezifischer Primer in Stufe 1 alle Exone inklusiver de benachbarten Spliceorte mittels PCR amplifiziert und mittels Sequenzierung auf Mutationen analysiert. Bei fehlendem Nachwei von Mutationen erfolgt im Rahmen der Stufe 2 eine Analyse des FBN1 Gens mittels Multiplex Ligation Probe Amplifikation (MLPA) -Technologie, um Deletionen bzw. Insertionen nachzuweisen.

Sonstiges

Methode	PCR
Präanalytik	**Eine Einwilligungserklärung (s.u.) ist unbedingt unterschrieben erforderlich, da die Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt.**
Aufbewahrung	Raumtemperatur
Volumen	1 ml

Stand: 15.06.2017

nicht akkreditiertes Verfahre