LABOR Schenk/Ansorge

Adipositas, familiäre im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Adipositas ist eine multifaktorielle Erkrankung, die neben genetischen Faktoren stark von Umwelteinflüssen, insbesondere der Ernährung, abhängt. Eine klassische genetische Vererbung von pathogenen Mutationen (meist autosomal dominant) ist nur bei einem geringen Anteil der Betroffenen nachweisbar. Eine frühe Manifestation im Klein- bzw. Kindesalter sowie positive Familienanamnese sind starke Indizien für eine primär genetisch bedingte Erkrankung. Monogenetische bedingte Adipositas-Erkrankungen beruhen auf Mutationen in verschiedensten Genen (z.B. Leptin, Leptinrezeptor, Melanocortin-4-Rezeptor, Alpha-Ketoglutarate-abhängige Dioxygenase, Transmembraneprotein-18), wobei die Gene nur einen geringen Anteil bei den Erkrankten ausmachen. MC4R-Mutationen sind beispielsweise in 2-6% der Kinder mit einer frühen und schweren Manifestation der Adipositas nachweisbar. Die Analyse der Gene bzw. individueller Genvarianten erfolgt in Rücksprache mit dem Einsender.

Beurteilung

Nachweis von Mutationen in Adipositas-assoziierten Genen.

Sonstiges

Methode	PCR
Präanalytik	**Originalverschlossenes seperates EDTA-Blut versenden. Eine unterschriebene Einwilligungserklärung des Patienten ist unbedingt erforderlich, da diese Untersuchung unter das Gendiagnostikgesetz fällt. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!**
Volumen	2 ml

Stand: 14.11.2016

nicht akkreditiertes Verfahre