LABOR Schenk/Ansorge

Neurofibromatose Typ 2 - Mutationen im NF2 Gen im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die Neurofibromatose Typ 2 (NF2), auch als "zentrale Neurofibromatose" bezeichnet, ist im Vergleich zur Neurofibromatose Typ 1 eine seltene Erkrankung (Inzidenz 1: 35-40.000). Sie wird autosomal dominant vererbt und durch Mutationen im NF-2 Gens (Merlin/Schwannomin-Gen auf Chromosom 22) verursacht. Das NF2 Gen umfasst 17 Exone und kodiert für einen Tumorsuppressor, der funktionell in zwei Isoformen auftritt. Die Mutationen sind über 15 der 17 Exons verteilt und in ca. 1/3 der Fälle werden Neumutationen nachgewiesen. Diagnosekriterien für die NF2 (nach NIH) sind:

- Bilaterales vestibuläres Schwannom (VS)
- Positive Familienanamnese für NF2 und (1) einem unilateralen vestibulären Schwannom oder (2) zwei der folgenden Symptome: Meningeome, Gliome, Schwannome, Neurofibrome oder eine Linsentrübung
- ein unilaterales VS mit zusätzlich zwei der folgenden Symptome: Meningeome, Gliome, Schwannome, Neurofibrome oder eine Linsentrübung

- Multiple Meningeome (mind. 2) mit zusätzlich einem unilateralen VS oder beliebige zwei der folgenden Symptome: Meningeome, Gliome, Schwannome, Neurofibrome oder eine Linsentrübung

Beurteilung

Ergebnis: Mutationen im NF2 Gen

Sonstiges

Methode	PCR
Synonyme	zentrale Neurofibromatose
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!**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	2 ml

Stand: 15.06.2017

nicht akkreditiertes Verfahre