Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Paragangliom, hereditäre - Syndrome im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Das Paragangliom-Syndrom (PGL) ist durch Glomustumoren des Halses und der Schädelbasis
sowie adrenale Phäochromozytome und abdominelle oder thorakale Paragangliome charakterisiert.
Es werden verschiedene Entitäten unterschieden, die in der Mehrzahl der Fälle durch Mutationen in Genen des Succinat-Ubichinon-Oxireduktase-Komplexes der Atmungskette (SDH) verursacht werden:

PGL 1-Syndrom: SDHD-Gen, OMIM:168000;_GG:602690)
PGL 2-Syndrom: SDHAF2-Gen, OMIM_GP:601650;_GG:613019)
PGL 3 Syndrom: SDHC-Gen, OMIM_GP:605373;_GG: 602413)
PGL 4-Syndrom: SDHB-Gen, OMIM_GP:115310;_GG:185470)
PGL 5-Syndrom: SDHA-Gen, OMIM_GP:614165;_GG:600857)

Autosomal dominante Mutationen dieser Gene führen zur Entstehung gewöhnlich gutartiger, langsam wachsender Tumoren de parasympathischen, nicht-chromaffinen Ganglien insbesondere in der Kopf-Hals-Region. Die Penetranz der Erkrankung ist unvollständig. Das PGL-1 Syndrom wird bevorzugt durch das väterliche Allel bestimmt, was eine Rolle des "imprinting" nahelegt. Im Kontext mit der klinischen Manifestation bzw. der Prävalenz der bekannten Mutationen werden die Kandidatengene im Rahmen der Stufendiagnostik analysiert.

Beurteilung

Nachweis von Mutationen in SDH(X) Genen .

Sonstiges

Methode	PCR
Synonyme	PGL-1 Syndrom
Präanalytik	**Einverständniserklärung des Patienten zur Durchführung einer genetischen Untersuchung ist unbedingt erforderlich.**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	2 ml

Stand: 15.06.2017

nicht akkreditiertes Verfahre