LABOR Schenk/Ansorge

Angioödem, hereditäres im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Das HAE (OMIM-Kode_GP:106100; GG:606860) wird durch einen quantitativen und/oder funktionellen Defekt des Proteins C1-Esterase-Inhibitor (C1NH) verursacht. Der Mangel an C1NH wird autosomal vererbt; die Inzidenz ist unabhängig vom Geschlecht und beträgt ca. 1: 10.000-50.000. Aus funktioneller (klinischer) Sicht werden 2 Haupttypen der HAE unterschieden Bei ca. 85 % aller Patienten mit einer HAE sind verminderte Konzentrationen und Aktivitäten des C1NH-Proteins im Plasma nachweisbar (Typ I); wohingegen bei ca. 15% der Patienten normale bzw. erhöhte C1NH-Plasmaspiegel mit eingeschränkter Aktivität vorliegen (Typ II). Die beiden HAE-Typen werden durch >150 Mutationen des SerpinG1-Gens verursacht. Durch das Fehlen des C1NH-Proteins, welches als endogener Serinproteaseinhibitor wirkt, kommt es zur Dysbalance des Protease-Inhibitor Gleichgewichtes, so dass beispielsweise Kallikrein 1 vermehrt den Mediator Bradykinin generiert. Die erhöhte Freisetzung vasoaktiver Substanzen führt zur erhöhtem Gefäßpermeabilität und nachfolgender Ausprägung von lokaler Schwellungen der Haut, der Schleimhäute oder innerer Organe.
Differentialdiagnostisch ist das HAE von den häufigeren Angioödemen anderer Genese (ideopatisch, pseudoallergisch, medikamentös, maligne) abzugrenzen. Histamin-vermittelte Angioödeme können wirkungsvoll mit Cortikosteroiden und Antihistaminika behandelt werden, während das HAE im akuten Krankheitsfall durch Gabe gereinigter C1NH-Konzentrate therapiert wird. Die langfristige Prophylaxe erfolgt zumeist durch die Gabe von Androgenen, die zu einer Erhöhung der C1NH-Plasmaspiegel führen.

Beurteilung

Gens mittels PCR amplifiziert. Der Nachweis der Mutationen erfolgt durch Sequenzierung dieser Bereiche und den nachfolgenden Vergleich mit der Referenzsequenz. Der Nachweis von Deletionen und Duplikationen erfolgt mittels MLPA-Technologie.

Normalbereiche

Konventionell (KE): .
Nachweis von Mutationen im SerpinG1 Gen.

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!**
Aufbewahrung	bei Raumtemperatur
Volumen	2 ml

Stand: 28.05.2018

nicht akkreditiertes Verfahre