Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Hyperkalzämie, familiär benigne hypokalzurische im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die familiäre benigne hypokalzurische Hyperkalzämie (FBHH) ist eine seltene, autosomal dominant vererbte Störung des Calcium-Haushalts. Sie wird durch inaktivierende Mutationen des calciumsensitiven Rezeptors (CaSR, Chromosom 3) verursacht (OMIM-Kode: GP_ 601198; GG: 601199). Homozygote Mutationen führen zu einem schweren neonatalen Hyperparathyreoidismus in den ersten Lebenstagen. Laborchemische Hinweise sind erhöhte Calcium-Spiegel im Blut (Hyperkalzämie) bei verminderter Calcium-Ausscheidung über den Urin (Hypokalzurie).

Diagnostische Kriterien für eine FBHH sind:
- positive Familienanamnese, Nachweis von CaSR-Mutationen
- Hypokalzurie bzw. eine Kalzium/Kreatininclearance unter 0,01
- fehlender Nachweis von Nebenschilddrüsenadenomen im Ultraschall oder Szintigraphie
- persistierende Hyperkalzämie nach Nebenschilddrüsen-OP
- keine/kaum Osteoporose, selten Nierensteine

Differentialdiagnostisch sollten die wesentlich häufiger auftretenden Ursachen der Hyperkalzämie vorab ausgeschlossen werde [primärer Hyperparathyreoidismus, maligne Erkrankungen wie MEN I (NET des GEP, Hypophysentumore) und MEN II (medulläres Schilddrüsenkarzinom, Phäochromozytom) sowie medikamentös bedingte Hyperkalzämie (Vitamin D Mangel, Lithium, Thiazide)].

Sonstiges

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

Stand: 26.02.2015