Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Pankreatitis, hereditäre im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die hereditäre Form der chronischen Pankreatitis (CP, OMIM: 167800) ist durch rezidivierende Pankreatitisschübe, die meistens in der frühen Kindheit beginnen, charakterisiert. Weitere Merkmale sind das Fehlen typischer Risikofaktoren (z.B. Alkoholabusus), eine positive Familienanamnese bezüglich der CP und des Pankreaskarzinoms. Innerhalb betroffener Familien sind beide Geschlechter gleichermaßen betroffen. In den letzten Jahren ist eine Reihe von Mutationen in verschiedenen Gene beschrieben worden, die insbesondere mit der mit der klinisch idiopathischen Pankreatitis assoziiert sind. Hierzu gehören Veränderungen im Trypsinogen-Gen (PRSS1, OMIM: 276000), dem Trypsin 2- Gen (PRSS2, OMIM: 601564), dem Pankreatischen Trypsininhibitor (SPINK1, OMIM: 167790), dem Chymotrypsin-Gen (CTRC, OMIM: 601405), dem Carboxypeptidase A Gen (CPA, OMIM:114850). Patienten mit chronischer Pankreatitis und einer Mutation im kationischen Trypsinogen (PRSS1) weisen ein 70-140fach erhöhtes Risiko für Pankreaskarzinom auf, wohingegen dieser Zusammenhang für die anderen Gene noch nicht gezeigt wurde. Des Weiteren weisen anderen Erkrankungen (z.B. Cystische Fibrose, OMIM: 219700) eine Pankreasbeteiligung auf, so dass die entsprechenden genetischen Veränderungen (Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR) - Gen) ebenfalls ursächlich verantwortlich sein können. Die Pathogenese der hereditären Pankreatitis ist multifaktoriell, so dass das Auftreten entsprechender Mutationen nicht zwingend zu einer Erkrankung führen muss (unvollständige Penetranz).

Sonstiges

Methode	NGS
Synonyme	SPINK1-Gen, Chymotrypsin-Gen, Trypsinogen-Gen, Trypsin-2-Gen
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: 16.12.2022

nicht akkreditiertes Verfahre