Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Dyslipoproteinämie, familiäre im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Dyslipoproteinämien sind Stoffwechselstörungen, die durch die Konzentrations- und/oder Kompositionsveränderung eines oder mehrerer Lipoproteine im Plasma charakterisiert sind.

Vor der molekulargenetischen Diagnostik einer vermuteten primären Fettstoffwechselstörung sollten sekundäre Formen (z.B. Diabetes mellitus, Nieren-, Leber- oder Schilddrüsenerkrankungen) weitgehend ausgeschlossen werden. Zu den primären Dyslipoproteinämien gehören:

- Hypercholesterinämien
- Hypertriglyzeridämie (inkl. Chylomikronämie und Chylomikronämie-Syndrom)
- Gemischte Hyper/Hypolipidämien

Die familiär bedingten Formen der Dyslipoproteinämien werden mehrheitlich autosomal dominant vererbt; homozygote Träger weisen meist eine deutlich schwerere Klinik und stärker veränderte Laborkonstellationen auf. Im Kontext mit der jeweiligen Fragestellung werden die entsprechenden Risikogene (z.B. ApoB, PCSK9, MTTP bei Hypobetalipoproteinämie; LPL, ApoC2 und ApoA5 bei Hypertriglyzeridämie) entsprechend der Prävalenz ihrer Mutationen im Rahmen der Stufendiagnostik analysiert

Beurteilung

Nachweis von Mutationen in Dyslipoproteinämie-assoziierten Genen

Sonstiges

Methode	PCR/MLPA
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!**
Volumen	2 ml

nicht akkreditiertes Verfahre

Stand: 12.04.2016