

Cholestaseerkrankung, hereditär im EDTA-Blut

Beurteilung

Hereditäre Cholestaseerkrankungen umfassen verschiedene klinische Identitäten (z.B. Progressive Familiäre intrahepatische Cholestase, PFIC; Benigne Rekurrente intrahepatische Schwangerschaftscholestase, BRIC; Schwangerschaftscholestase, ICP). Ursächlich sind Genmutationen in verschiedenen hepatozellulären kanalikulären Transportproteinen, die zu Störungen des Gallensäure- bzw. Phospholipidmetabolismus führen. Frühe und schwere klinische Manifestationen unterliegen einem autosomal rezessiven Erbgang, während autosomal dominant vererbte Genvarianten mit einem späteren und leichteren pathologischen Verlauf assoziiert sind. Die wesentlichen Risikogene sind:

- ATP8B1 (FIC1)-Gen: PFIC1, BRIC
- ABCB11-Gen: PFIC2
- ABCB4 (MDR3)-Gen: PFIC3, ICP

Typische laborchemische Veränderungen sind neben der leichten Erhöhung der Leber-ALT für alle drei Formen, erhöhte Werte für Serum-Bilirubin (PFIC1/2:+++ , PFIC3:+) und erhöhte GGT-Werte für PFIC3/ICP. Die Auswahl der zu untersuchenden Gene erfolgt im Kontext mit der klinischen Manifestation, insbesondere dem Erkrankungsalter und den laborchemischen Veränderungen.

Sonstiges

<i>Methode</i>	PCR/MLPA
<i>Kurzbezeichnung</i>	Cholestase, familiär
<i>Präanalytik</i>	Originalverschlossenes separates 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!
<i>Volumen</i>	2,5 ml