Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Carnitinzyklus, hereditäre Störung im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Genetische bedingte Störungen des Carnitin-Stoffwechsels werden durch Gendefekte in den beteiligten Enzymen und Transporter verursacht und autosomal rezessiv vererbt. Die dadurch bedingten Störungen im Carnitin-Zyklus und der nachfolgenden Fettsäure-ß-Oxydation führen zu einem verminderten Abbau insbesondere der langkettigen Fettsäuren. Klinische Symptome und laborchemische Veränderungen sind u.a. hypoketotische Hypoglykämie, Hepatomegalie mit Leberwerterhöhung, Bewusstseinseintrübung, verminderter Muskeltonus, erhöhte Plasmawerte für Carnitin, Fette und verstärkte Fettspeicherung in Organen. Entsprechend der klinischen Manifestation und der laborchemischen Konstellation können die beteiligten Gene vor ihrer Analyse spezifisch ausgewählt werden. Die häufigsten Formen der insgesamt seltenen Erkrankungen sind der Carnitin-Palmitoyltransferase-Defekt-I/II (CPT1A-, CPT2-Gen) sowie der Carnitin/Acylcarnitin-Translokase-Defekt (CACT-Mangel, SLC25A20-Gen).

Beurteilung

Nachweis von Mutationen in Genen des Carnitin-Zyklus

Sonstiges

Methode	PCR
Synonyme	Carnitin-Zyklus
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: 19.09.2016