Leistungsverzeichnis

LABOR Schenk/Ansorge

Ataxien, spinocerebelläre im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Ataxien repräsentieren eine Gruppe heterogener Erkrankungen, die mit Koordinationsstörungen bei Bewegungsabläufen assoziiert sind. Charakteristisch sind Rumpf-, Stand- oder eine Gangataxie. Neben der progredienten Ataxie sind Dysarthrie, Augenbewegungsstörungen sowie variable andere neurologische Symptome typische Merkmale. Neben den erworbenen Formen (z.B. Alkoholabusus, Infektionen) spielen genetisch bedingte Genvarianten (z.B. variable Anzahl von Di-, Tri-, Penta-Nukleotidmotiven, „Repeaterkrankungen“) aber auch Einzelmutationen und Deletionen pathogenetisch eine wesentliche Rolle für die klinische Manifestation der verschiedenen Ataxien. Innerhalb der autosomal dominant vererbten Ataxien bilden die SCA die größte Gruppe. Derzeitig (04/2017) sind 40 verschiedene SCA-Typen beschrieben, deren genetische Grundlagen zum überwiegenden Teil identifiziert wurden. Entsprechend der klinischen Manifestation erfolgen in Absprache mit dem Einsender die Auswahl der relevanten Risikogene und die zu analysierenden Genvarianten.

Beurteilung

Nach einer DNA-Extraktion aus EDTA-Blut, werden auf der Grundlage der klinischen Manifestation die pathogenetisch relevanten Abschnitte des jeweiligen Kandidatengens mittels PCR amplifiziert. Der Nachweis der Genvarianten erfolgt durch Sequenzierung dieser Bereiche und den nachfolgenden Vergleich mit den Referenzsequenzen. Die MLPA-Analyse dient zum Nachweis/Ausschluss Exon-übergreifender Deletionen und Amplifikationen in den Kandidatengenen.

Sonstiges

Methode	PCR/MLPA
Kurzbezeichnung	SCA
Synonyme	SCA
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

Stand: 26.04.2017

nicht akkreditiertes Verfahre