

Cystische Fibrose = Mukoviszidose-Gentest im EDTA-Blut

Klinische Indikation

Die Mukoviszidose oder cystische Fibrose (Cystic Fibrosis, CF) ist eine autosomal rezessive Erkrankung, die durch eine Fehlfunktion des sekretorischen Epithels aller exkretorischen Drüsen charakterisiert ist. Ursächlich verantwortlich sind Mutationen des "cystic fibrosis transmembrane conductance regulator" -Gens (CFTR) (OMIM: 219700). Diese genetischen Defekte bedingen eine Störung der zellulären Chloridpermeabilität. Die exokrinen Drüsen sezernieren ein wasserarmes, meist hochvisköses Sekret, welches alle Epithelzellen betrifft. Die CF ist eine Multiorganerkrankung mit Leitsymptomen einer chronisch obstruktiven Lungenerkrankung, einer exokrinen Pankreasinsuffizienz (OMIM: 167800) und einem deutlich erhöhten Salzgehalt im Schweiß. In der kaukasischen Bevölkerungsgruppe sind ca. 4% asymptotische Träger von Mutationen (heterozygot), so dass die CF zu den häufigen autosomal vererbten Erkrankungen zählt und ca. eine Erkrankung je 3.000 Neugeborene auftritt. Die häufigste Mutation in Deutschland ist die Deletion "Phe508del", die in ca. 70% aller Erkrankten nachweisbar ist. Im Rahmen der Stufendiagnostik wird zuerst diese und dann weitere 25 Mutationen mit Häufigkeiten von 0,2-3% untersucht. In der letzten Stufe werden die restlichen Exone untersucht und Exon-übergreifende Deletionen mittels MLPA analysiert.

Beurteilung

Nachweis einer bekannten Mutation des CFTR-Gens, sowie der 25 häufigsten Mutationen im CFTR-Gen.

Sonstiges

<i>Methode</i>	PCR
<i>Synonyme</i>	CFTR-Gen
<i>Präanalytik</i>	Originalverschlossenes separates EDTA-Vollblut einsenden! Für diese Untersuchung ist eine Einwilligungserklärung (s.u.) des Patienten unbedingt erforderlich. Die Bestimmung erfolgt nicht, wenn keine Einwilligungserklärung vorliegt!
<i>Aufbewahrung</i>	bei Raumtemperatur
<i>Volumen</i>	3 ml

Literaturhinweise

Walter G. Guder, Jürgen Nolte (Hrsg.), Das Laborbuch für Klinik und Praxis, S. 929