

UDP-Glycosyltransferase

Untersuchungsmaterial	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette	1 ml	
Auftragsformular IXSERV	entfällt	UDP-Glycosyltransferase
Anforderungsformular	Molekulardiagnostik 6	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Fragmentanalyse	
Untersuchungstechnik	PCR basierte größenspezifische DNA-Fragmentlängenanalyse in Gelmatrix.	
Einheit	-	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	2 Wochen nach Probeneingang	
Indikation	<ul style="list-style-type: none"> • Differenzialdiagnose Morbus Meulengracht (Gilbert-Syndrom). • Bei Irinotecantherapie zur Abschätzung der Verträglichkeit bzw. der initialen Dosisanpassung empfohlen 	
Präanalytik	-	
Hinweis	<p>Für die Durchführung genetischer Untersuchungen ist nach dem Gendiagnostikgesetz (2010) die schriftliche Einwilligung des Patienten nach vorheriger Aufklärung durch den Arzt verpflichtend.</p> <p>Hintergrundinformation: Das Gilbert-Syndrom, auch Morbus Meulengracht genannt, ist eine benigne Form einer chronischen, nicht hämolytischen kongenitalen Hyperbilirubinämie. Die Prävalenz beträgt 3 bis 10% der Bevölkerung. Personen mit Gilbert-Syndrom weisen eine auf ca. 30% der Norm reduzierte Aktivität der hepatischen Bilirubin-UDP-Glycosyltransferase UGT1A1 auf, so dass das unkonjugierte Bilirubin im Serum erhöht ist. Ursache ist eine verminderte Expression des UGT1A1-Gens aufgrund einer Variabilität in der Promotorregion, der sog. TATAA-Box. Der Wildtyp (UGT1A1*1/*1) mit normaler Enzymaktivität enthält sechs TA-Dinukleotid-Repeats, während bei Personen mit Gilbert-Syndrom homozygot sieben TA-Repeats (UGT1A1*28/*28) gefunden werden. Heterozygote Personen weisen nur geringfügig erhöhte Serum-Bilirubinspiegel auf.</p> <p>Da das Enzym UGT1A1 ebenfalls beim Abbau des aktiven Metaboliten SN38 des Chemotherapeutikums Irinotecan beteiligt ist, kann es bei Personen mit Gilbert-Syndrom durch Metabolitakkumulation zu schweren Nebenwirkungen unter der Therapie kommen (Diarrhö oder Panzytopenie).</p> <p>Referenz:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Bosma PJ, Chowdhury JR, Bakker C, et al. The genetic basis of the reduced expression of bilirubin UDP-glucuronosyltransferase 1 in Gilbert's syndrome. N Engl J Med 1995; 333:1171–5. 	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Berechnungsformel	-	
Umrechnungsformel	-	

Akkreditierungsstatus	akkreditiert	
Leistung	UKM Labor, GOÄ-Punkte, GOÄ, EBM auf Anfrage	
Ansprechperson	Dr. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt@ukmuenster.de