

Alpha1 Antitrypsin (AAT) Genotyp

Untersuchungsmaterial	EDTA-Blut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge bzw. Größe der Monovette	1 ml	
Auftragsformular IXSERV	entfällt	Anforderungsname: Alpha1-Antitrypsin
Anforderungsformular	Molekulardiagnostik 6	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung, DNA-Sequenzierung	
Untersuchungstechnik	PCR-basierte DNA-Sequenzierung zum Nachweis der Exone 3 und 5 des alpha-1-Antitrypsin Gens zur Bestimmung des M (Wildtyp), S (Glu264Val) und Z Allels (Glu342Lys) (Chr. 14q32.1, OMIM 107400)	
Einheit	-	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	2 Wochen nach Probeneingang	
Indikation	<ul style="list-style-type: none"> • Ikterus prolongatus des Neugeborenen • Neonatale Hepatitis • Frühkindliche Leberzirrhose • Chronisch obstruktive Lungenerkrankung COPD • Lungenemphysem bei Erwachsenen • Hepatitis, Leberzirrhose unklarer Ursache bei Erwachsenen 	
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: Der Mangel an alpha-1-Antitrypsin (AAT) ist ein häufiger hereditärer Stoffwechseldefekt bei Weißen europäischer Abstammung, der zu chronisch degenerativen Erkrankungen von Lunge und Leber führt. Die Erkrankung weist einen autosomal-rezessiven Erbgang auf (Häufigkeit 1:1000). Das AAT-Gen auf Chromosom 14 ist hochpolymorph. Der mit > 90% häufigste Genotyp MM geht mit normalen AAT-Konzentrationen einher und wird als Wildtyp bezeichnet. Die klinisch bedeutsamsten polymorphen Allele bei Nordeuropäern sind Z (Allelfrequenz 1-2 %) und S (Allelfrequenz 2-4 %). Vor allem die Genotypen ZZ und SZ führen zu einer stark erniedrigten AAT-Konzentration im Serum (ca. 10-20 % der mittleren Referenzbereichskonzentration).</p> <p>Referenzen:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Crystal RG (1990): Alpha1-antitrypsin deficiency, emphysema, and liver disease. Genetic basis and strategies for therapy. J Clin Invest 85: 1343-1352 (1990) 	
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