

Achondroplasie/Hypochondroplasie (FGFR3)

Genetik und Klinik

Achondroplasie und Hypochondroplasie (auch Chondrodysplasie oder Chondrodystrophia fetalis genannt) sind Skelettdysplasien, charakterisiert durch dysproportionierten Kleinwuchs mit verkürzten Röhrenknochen sowie einer Mittelgesichts-Hypoplasie. Intelligenz und Lebenserwartung sind meist nicht eingeschränkt.

Im Gegensatz dazu ist der thanatophore Zwergwuchs (TD) immer letal. Hier wird die Verdachtsdiagnose häufig bereits vorgeburtlich durch die eine Ultraschalluntersuchung gestellt.

Diese Skelettdysplasien sind durch Mutationen im fibroblast growth factor receptor 3-Gen FGFR3 bedingt und lassen sich aufgrund spezifischer Mutationen differenzieren. In der Mehrzahl der Fälle (80%) liegen dominante Neumutationen vor. Nachkommen von Achondroplasie- resp. Hypochondroplasie-Patienten haben hingegen ein 50% Erbrisiko.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis von Achondroplasie-, Hypochondroplasie- resp. TD-spezifischen Mutationen im FGFR3-Gen

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: PCR und Schmelzkurvenanalyse (HRM)

Gen(e): FGFR3

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut; pränatal Chorionbiopsie oder Fruchtwasser

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen; Chorionröhrchen mit Transportmedium; Fruchtwasserröhrchen

Menge: 1-5 ml (Blut)

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen (pränatal: 1 Woche)

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -