

Bulbospinale Muskelatrophie Kennedy, XSBMA (AR)

Genetik und Klinik

Die X-chromosomale spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (XBSMA) ist eine progrediente neuromuskuläre Erkrankung mit Degeneration der unteren Motorneuronen und hieraus resultierender Muskelschwäche, Muskelatrophie und Faszikulationen. Oft haben die Patienten eine Gynäkomastie und Hodenatrophie. Wegen Androgen-Insensivität ist die Fertilität reduziert. Prävalenz ca. 1:36'000.

Aufgrund des X-chromosomal rezessiven Erbgangs sind nur Männer betroffen. Die Untersuchung von weiblichen Familienmitglieder (mögliche Konduktorinnen) ist im Hinblick auf die Familienberatung indiziert.

XBSMA gehört in die Gruppe der Repeat-Erkrankungen und ist bedingt durch eine Expansion eines CAG-Repeats (≥ 38 CAGs) im Exon 1 des Androgenrezeptor-Gens (AR).

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss von hemi- oder heterozygoten CAG-Repeatexpansionen im Androgenrezeptor-Gen

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und Kapillarelektrophorese der Repeat-enthaltenden Genregion

Gen(e): AR

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -