

Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PANK2)

Genetik und Klinik

Die Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA, Juvenile Neuroaxonale Dystrophie, frühere Bezeichnung: Hallervorden-Spatz-Syndrom) umfasst eine sehr seltene Gruppe neurodegenerativer Erkrankungen mit progredienten extrapyramidalen Funktionsstörungen (Dystonie, Rigor, Choreoathetose) und Eisenspeicherung im Gehirn, vor allem in den Basalganglien (Prävalenz ca. 1:1'000'000).

NBIA ist eine genetisch heterogene Krankheitsgruppe, die primär klinisch-radiologisch diagnostiziert wird (MRI). Ca. 50% der NBIA-Patienten weisen, wenn molekulargenetisch untersucht, Mutationen im PANK2-Gen (Chromosomenregion 20p13) auf. In diesen NBIA-Fällen wird die Krankheit als Pantothenat-Kinase-assoziierte Neurodegeneration (PKAN) bezeichnet. Die Behandlung der NBIA besteht noch weitgehend in palliativen Massnahmen.

Die Krankheit wird autosomal-rezessiv vererbt. Häufig findet sich Blutsverwandtschaft bei den Eltern der Patienten. Eine molekulare Charakterisierung ist wichtig im Hinblick auf die dann mögliche Pränataldiagnose bei weiterem Kinderwunsch.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss von Mutationen im PANK2-Gen

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und Sequenzierung der Exone 1-7 des PANK2-Gen

Gen(e): PANK2

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 2-3 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -