

Adenosin-Monophosphat-Deaminase-Mangel (AMPD1)

Genetik und Klinik

Der Mangel an muskelspezifischer Adenosin-Monophosphat-Deaminase (Myoadenylat-Desaminase, MAD) gehört zu den häufigsten Ursachen einer metabolischen Myopathie. Die Ausprägung der klinischen Symptomatik ist sehr variabel und vollständig asymptomatische Verläufe wurden beschrieben. Die Symptome wie leichte Ermüdbarkeit, Muskelkrämpfe oder Myalgien und evt. Myoglobinurie werden vor allem bei Muskelbelastung klinisch manifest.

Das AMPD1-Gen (Adenosin-Monophosphat-Deaminase 1) liegt auf Chromosom 1 (1p13.2).

In der mitteleuropäischen Bevölkerung kommen zwei häufige Mutationen (Q45X und P81L bzw. Q12X und P48L gemäss früherer Bezeichnung) vor, wobei Compoundheterozygotie für diese Allele keine Symptome verursacht. Lediglich Homozygotie (Häufigkeit 1:100) für die eine oder andere Mutation kann zu Symptomen führen. Die Häufigkeit von gesunden Überträgern beträgt 1:10.

Die Abklärung ist angesichts der Häufigkeit des Genotyps bei entsprechender Klinik einer Muskelbiopsie vorzuziehen.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis der zwei häufigsten AMPD1-Mutation c.133C>T/p.(Q45X) und c.242C>T/p.(P81L) bei klinischem Verdacht auf metabolische Myopathie

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und Schmelzkurvenanalyse (HRM) der Exons 2 und 3 des AMPD1-Gens

Gen(e): AMPD1

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: -