

Rhabdomyolyse (muskulärer CPT2-Mangel)

Genetik und Klinik

Carnitin-Palmitoyl-Transferase (CPT) 2-Mangel tritt in zwei Formen auf, einer muskulären und einer hepato-kardio-muskulären Form. Bei der muskulären Form kann es nach längerdauernder körperlicher Belastung und Fasten bei Jugendlichen und jungen Erwachsenen zur Rhabdomyolyse kommen.

Bei der hepato-kardio-muskulären Form kommt es nach Fasten zu Hypoglykämie und Hypoketonämie, zu peripherer Myolyse und zu paroxysmalen Arrhythmien. Diese können in den ersten Lebensjahren die Ursache eines plötzlichen Herztodes sein.

Die Veranlagung wird autosomal-rezessiv vererbt und beeinträchtigt die mitochondriale Oxidation der langkettigen Fettsäuren (LCFA). Das CPT2- Gen liegt in der Region 1p32.

Die Diagnose kann biochemisch durch den Nachweis des Enzymmangels in zirkulierenden Lymphozyten oder kultivierten Fibroblasten gestellt werden. Mit dem molekularen Nachweis von Mutationen im CPT2-Gen wird die Diagnose gesichert und eine genetische Beratung von weiteren Familienmitgliedern ermöglicht.

Dienstleistung

Auftrag: Mutationsanalyse im CPT2 bei Carnitin-Palmitoyltransferase 2-Mangel

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und Sequenzierung der Exone 1-5

Gen(e): CPT2

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: -