

X-chromosomale Adrenoleukodystrophie (ABCD1)

Genetik und Klinik

Bei der X-chromosomalen Adrenoleukodystrophie (X-ALD) handelt es sich um eine schwere, progressiv verlaufende Demyelinisierung des Zentralnervensystems (ZNS) kombiniert mit einer peripheren Nebenniereninsuffizienz (Morbus Addison). Prävalenz (Hemizygote und Heterozygote) ca. 1 :17'000.

Man unterscheidet eine juvenile X-ALD (45% der Fälle mit Beginn zwischen dem 5. - 12. Lebensjahr) von dem erst im Alter zwischen 20 und 45 Jahren auftretenden adulten Typ (Adrenomyeloneuropathie, AMN).

Beim kindlichen Typ kommt es initial zu moderaten kognitiven Defiziten, gefolgt von progredienter Demyelinisierung des ZNS mit verminderter Sehschärfe, zentraler Taubheit, zerebellärer Ataxie, Hemiplegie, Krampfanfällen, und Demenz. Der Tod tritt nach einigen Jahren ein. Der adulte Typ, die Adrenomyeloneuropathie (AMN), beginnt zwischen 20 und 45 Jahren mit spastischer Paraparese, Gangstörungen, Harninkontinenz und Störung der Sexualfunktion. Auch diese Krankheit verläuft meist progredient bis zur schweren Paraplegie mit zentraler Demyelinisierung in 30% der Fälle.

Die Vererbung ist X-chromosomal-rezessiv, in 8% liegen Neumutationen vor. Ursache der X-ALD sind Mutationen im ABCD1-Gen (Xq28). Diagnostiziert wird die Krankheit durch den Nachweis einer erhöhten Konzentrationen der sehr langen Fettsäuren (VLCFA) im Plasma oder in Fibroblasten.

Eine frühe, allenfalls präsymptomatische Diagnose durch eine DNA-Untersuchung ist insofern sinnvoll, um Betroffenen eine optimale Therapie anbieten zu können. Andererseits ist bei Kenntnis der familiären Mutation eine Pränataldiagnose (Chorionzottenbiopsie in der 10.-12. Schwangerschaftswoche) möglich.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss von Mutationen im ABCD1-Gen

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: Mutatationsscanning mittels PCR / Schmelzkurvenanalyse (HRM) und Sequenzierung der Exone 1-10 des ABCD1-Gen

Gen(e): ABCD1

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 3-4 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -