

Cystische Fibrose (CFTR)

Genetik und Klinik

Die cystische Fibrose ist mit einer Häufigkeit von 1 auf 2000 Geburten die häufigste autosomal rezessiv vererbte Erkrankung in der europäischen Bevölkerung. Ursache für die Krankheit ist ein Defekt im CFTR-Gen (Cystic Fibrosis Transmembrane Regulator-Gen) auf Chromosom Nr. 7 (7q22-31). Dieser Defekt führt zu einer Funktionsstörung der mukösen exokrinen Drüsen. Die Folgen sind die Bildung des charakteristischen, zähflüssigen Schleims und eine Änderung des Salzgehaltes des Schweißes und anderer Körpersekrete. In etwa 10% der Fälle tritt perinatal ein Mekoniumileus auf und bei 85% der Patienten wird eine Pankreasinsuffizienz beobachtet.

Prognostisch im Vordergrund steht die progrediente obstruktive Pneumopathie mit chronisch rezidivierenden Bronchopneumonien und in deren Verlauf Bronchiektasen, Atelektasen und Cor pulmonale. Die durchschnittliche Lebenserwartung betrug früher 25–35 Jahre. Heute haben die Betroffenen dank neuer Therapiemethoden eine Lebenserwartung von etwa 50 Jahren.

Gesamthaft betrachtet ist bei uns 1 auf ca. 20 Personen (5% der Bevölkerung) Träger einer Mutation im CFTR-Gen. Theoretisch hat also jedes 400 Paar das Risiko, ein an CF leidendes Kind zu haben.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis von 50 häufigen Mutationen (1078delT, 1677delTA, 1717-1G>A, 1811+1.6kbA>G, 1898+1G>A, 2143delT, , 2184delA, 2347delG, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3272-26A>G, 3659delC, 3849+10KbC>T, , 3905insT, 394delTT, 444delA, 621+1G>T, 711+1G>T, A455E, CFTRdele2,3, D1152H, E60X, F508del, G542X, G551D, G85E, , Intron 8 polyT (5T/7T/9T) and TGn, L206W, I507del, M1101K, N1303K, P67L, Q890X, R1066C, R1158X, R1162X, R117C, R117H, R334W, R347H, R347P, R553X, R560T, S1251N, S549N, S549R (T>G), V520F, W1282X, W846X, Y1092X(C>A), Y122X) im CFTR-Gen bei Patienten mit klinischem Verdacht auf cystische Fibrose (CF) resp. bei Verwandten von CF-Patienten mit erhöhtem Risiko für heterozygote Genträgerschaft (Heterozygoten-Test); Erfassungsgrad in der Schweizer

Fachbereich: Pädiatrie/Innere Medizin

Methode: Amplification-refractory mutation system (ARMS), Elucigene CF-EU2v1

Gen(e): CFTR

Untersuchungsmaterial

Probe:	Venöse Blut, pränatal Chorionzotten oder natives Fruchtwasser	Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen; Chorionröhrchen mit Transportmedium; Fruchtwasserröhrchen
Menge:	1-5 ml	

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: 1 Woche

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -