

Charcot-Marie-Tooth Syndrom CMT1A/CMT1B

Genetik und Klinik

Die CMT1A ist die häufigste Form und zeigt die klassische Symptomatik mit distaler Muskelschwäche (Steppergang) und -atrophien (Storchenbeine), ausgefallenen Reflexen, Hohlfüssen und distal-symmetrischen Sensibilitätsstörungen. Die Patienten werden meist in der 2. - 3. Lebensdekade symptomatisch, können aber bereits in der Kindheit erkranken. Der Verlauf ist sehr langsam progredient, so dass im höheren Alter eine sensible Ataxie und distale Paresen vorherrschen, die nur selten bei schweren Fällen zur Gehunfähigkeit führen. Die Symptomausprägung kann dabei selbst innerhalb einer Familie deutlich variieren. Es finden sich immer deutlich eingeschränkte Nervenleitgeschwindigkeiten (meist 15–30 m/s).

Der Erbgang ist autosomal-dominant. In ca. 70% der Fälle lässt sich eine Duplikation auf Chromosom 17p11.2 im peripheren Myelinprotein (PMP22) nachweisen.

In etwa 5-10% der CMT1-Fälle lässt sich eine Mutation im humanen Myelinprotein Zero-Gen (MPZ/P0) nachweisen. Der molekulare Nachweis einer solchen Mutation klassifiziert solche Patienten als CMT1B-Fälle. Diese Patienten können einen frühen und schwereren Krankheitsverlauf oder eine späte und milde Manifestation der Erkrankung zeigen.

Dienstleistung

Auftrag: Duplikations- resp. Sequenzanalyse des PMP22-Gens bei sensomotorischer Neuropathie Charcot-Marie-Tooth Typ 1A (CMT1A) und/oder Sequenzanalyse des MPZ/P0-Gens bei Typ 1B (CMT1B)

Fachbereich: Neurologie

Methode:

- Duplikationsnachweis durch quantitative Realtime-PCR des PMP22-Gens
- PCR und Sequenzierung der Exone 1-4 des PMP22-Gens
- Mutationsscanning mittels PCR / Schmelzkurvenanalyse (HRM) und Sequenzierung der Exone 1-6 des des MPZ/P0-Gens

Gen(e): PMP22, MPZ/P0

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: Duplikationsnachweis 2 Wochen,
Sequenzanalyse 3-4 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -