

Variant Creutzfeldt-Jakob Krankheit (Codon 129 PRNP)

Genetik und Klinik

Die Creutzfeldt-Jakob-Krankheit (CJD) ist die häufigste übertragbare spongiforme Enzephalopathie (TSE) des Menschen und hat eine Inzidenz von ca. 1-1,5 / 1 Million. Etwa 85% der Fälle sind sporadisch, 10% sind genetisch bedingt und 5% sind iatrogen. Charakteristisch für diese immer letal verlaufende Erkrankung ist die Degeneration des Nervensystems mit Anhäufung eines abnorm gefalteten Prionproteins (PrP). Die sporadische CJD tritt im Alter von etwa 60 Jahren auf und führt im Mittel nach 6 Monaten zum Tod. Demenz und neurologische Symptome (Myoklonien, Kleinhirn-Symptome, Sehstörungen, Pyramidenzeichen, extrapyramidale Zeichen, akinetischer Mutismus) bestimmen den Verlauf. Die Diagnose wird durch die typischen neuropathologischen Befunde im Gehirn (Spongiose, Nervenzellverlust, Gliose) und durch den Nachweis des abnormen Prion-Proteins bestätigt. Nur bei den seltenen genetisch bedingt CJD-Fällen werden Mutationen im PrP-Gen gefunden.

Im Zusammenhang mit der Bovinen Spongiformen Enzephalopathie (BSE, 'Rinderwahnsinn') steht nur die variante Form der CJD (vCJD), bei der die Patienten viel früher erkrankten (ca. 30 Jahre) und auch klinisch einen anderen Verlauf haben. Bisher waren praktisch alle Fälle homozygot für Methionin-Polymorphismus im Codon 129, der aber auch in der Normalbevölkerung häufig ist.

Die Bestimmung des Genotyps am Codon 129 ist zwar nicht diagnostisch für eine vCJD, kann aber bei entsprechenden klinischen Verdachtsmomenten für die Diagnose supportiv sein. Als Risiko-Voraussage für die Normalbevölkerung ist die Genotypisierung nicht geeignet.

Dienstleistung

Auftrag: Bestimmung des Methionin/Valin Genotyps am Codon 129 des PRNP-Gen bei Verdacht auf vCJD

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und Schmelzkurvenanalyse (HRM)

Gen(e): PRNP

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: -