

CADASIL (NOTCH3)

Genetik und Klinik

CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy) ist eine genetische Erkrankung, die zu Schlaganfällen im mittleren Lebensalter führen kann. Wichtiges Frühsymptom von CADASIL sind migräneartige Kopfschmerzen, die durch die charakteristischen Gefässveränderungen (Mikroangiopathie) ausgelöst werden. In der radiologischen Bildgebung beobachtet man einen nachweisbaren subcorticalen Befall mit frontaler Betonung.

Die Krankheit wird autosomal dominant vererbt. Genetische Grundlage sind Mutationen im Notch3-Gen auf dem kurzen Arm des Chromosom 19.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss von Hotspot-Mutationen im Notch3-Gen

Fachbereich: Neurologie

Methode: Mutatationsscanning mittels PCR / Schmelzkurvenanalyse (HRM) und Sequenzierung der Mutations-Hotspots Exons 3-6 (ca. 60-70% Sensivität).
Bei negativem Ergebnis und auf Wunsch: erweiterte Hotspot-Analyse mittels PCR und direkter Sequenzanalyse der Exons 2, 8, 11, 14, 18, 19, 20, 22, 23 (über 90% Sensivität)

Gen(e): NOTCH3

Untersuchungsmaterial

Probe: Venöses Blut

Probengefäss: EDTA- oder Heparin-Röhrchen

Menge: 1-5 ml

Praktische Informationen

Zustellung: A-Post

Dauer: Hotspot-Analytik: 2 Wochen

Preis (TP): Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

Bemerkung: -