

Chorea Huntington (HD)

Genetik und Klinik

Die Huntington-Krankheit (HD) oder Chorea Huntington (Prävalenz ca. 1:16'000) ist eine neurodegenerative Erkrankung des Zentralnervensystems und betrifft hauptsächlich die Basalganglien (Nucleus caudatus und Putamen).

Die HD tritt meist bei Erwachsenen zwischen 35-45 Jahren auf. Selten (ca. 10%) sind Fälle mit juveniler HD mit Beginn der Symptome vor dem 20. Lebensjahr. In diesem Fall wird die Krankheit meist über den betroffenen Vater vererbt. Die Symptome können schleichend oder plötzlich eintreten: Im Vordergrund stehen unwillkürliche, einschliessende Bewegungsstörungen (choreatisches Syndrom), Persönlichkeits- oder Verhaltensstörungen und/oder psychiatrische Störungen (Depression; Psychose). Im weiteren Verlauf kommen Sturzneigung, Dysarthrie und Schluckbeschwerden dazu und eine dementielle Entwicklung setzt ein. Die HD wird autosomal-dominant vererbt. Die ursächliche Mutation besteht in einer Expansion des CAG-Trinukleotid-Repeats im HTT-Gen (4p16.3). Im Frühstadium der Krankheit oder bei unklarer Klinik erbringt die molekulargenetische Untersuchung eine exakte Diagnose. Ein präsymptomatischer Test bei noch gesunden Nachkommen von Huntington-Patienten sollte nur im Rahmen einer begleitenden genetischen Beratung durchgeführt werden.

Differentialdiagnostisch kommen ähnliche, ebenfalls durch eine Repeat-Expansion bedingte, allerdings sehr seltene "Huntington-ähnliche" Leiden in Betracht:

1. HDL2 (Huntington disease like-2, 16q24.3)
2. SCA17 (Spinocerebelläre Ataxie 17, 6q27)
3. DRPLA (Dentato-rubro-pallido-luysische Atrophie, 12p13.3)

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis oder Ausschluss von pathogenetischen Repeatexpansionen in den jeweiligen Genen

Fachbereich: Neurologie

Methode: PCR und CAG/CTG-Repeatlängenbestimmung mittels Kapillarelektrophorese

Gen(e): HTT (HD), JPH3 (HDL2), TBP (SCA17), ATN1 (DRPLA)

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: -