

Friedreich Ataxie (FRDA)

Genetik und Klinik

Beginn der Krankheit im Kindesalter oder in der Adoleszenz, manchmal aber auch erst im Erwachsenenalter (late-onset Formen). Klinische Befunde sind Koordinationsstörungen, Dysarthrie, Areflexie, verminderte Tiefensensibilität, Hohlfuss und Skoliose. Eine Kardiomyopathie und manchmal auch ein Diabetes mellitus sind weitere Symptome. Die Ataxie ist progredient und führt 10 bis 20 Jahre nach Krankheitsbeginn zum Verlust der Gehfähigkeit. Prävalenz ca. 1: 50'000.

Die Friedreich-Ataxie wird autosomal-rezessiv vererbt. Das verantwortliche FXN-Gen (in der Region 9q13) kodiert für Frataxin. In der Mehrzahl der Fälle liegen homozygote Expansions eines GAA-Repeats im Intron 1 vor, seltener Punktmutationen in den übrigen kodierenden Genabschnitten. Alle Mutationen führen zu einem Mangel an Frataxin, wodurch die Funktion der Mitochondrien und der zelluläre Energiestoffwechsel beeinträchtigt werden. Neuere Therapieversuche zielen auf eine Wiederherstellung der Mitochondrienfunktion. Bei der Betreuung der Patienten stehen besonders die neurologischen und kardiologischen Symptome und allenfalls auch der Diabetes mellitus im Vordergrund.

Dienstleistung

Auftrag: Nachweis/Ausschluss von GAA-Expansions im FXN-Gen

Fachbereich: Neurologie

Methode:

- PCR und Kapillarlektrophorese zum Nachweis von GAA-Normalallelen
- TP-PCR (Triplet Primed PCR) und Kapillarlektrophorese zum indirekten Nachweis von Expansions
- Long-Expand-PCR und Agaroselektrophorese zur Längenbestimmungen von Expansions

Gen(e): FXN

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: -