



Kurzinformation zur humangenetischen Untersuchung:

Hereditäre LECT2-Amyloidose (Mutation im LECT2-Gen)

Die seltene und meist langsam voranschreitende LECT2-Amyloidose (ALECT2) wurde 2008 zuerst von Benson et al. beschrieben (Kidney Int. 74: 218-222). ALECT2-Patienten leiden in der Regel an Nierenproblemen. Es können aber auch Amyloidablagerungen in der Nebenniere, der Milz und der Leber auftreten. Das Amyloidvorläuferprotein ist der 16 kDa große Leukozyten-Chemotaktischer-Faktor 2 (LECT2, alias Chondromodulin II), der neben der Chemotaxis von neutrophilen Granulozyten auch das Wachstum von Chondrozyten und Osteoblasten anregen kann. Die LECT2-Amyloidose wurde mittlerweile bei Patienten unterschiedlichster ethnischer Herkunft beschrieben, wie z.B. Punjabi, Südamerikanern, Mexikanern und Nordafrikanern. Die Pathogenese der Erkrankung ist noch nicht vollständig aufgeklärt, jedoch zeigt sich, dass die meisten ALECT2-Patienten homozygote Träger des G-Allel-Polymorphismus p.Val58Ile (bzw. p.Val40Ile nach Nummerierung im reifen Protein) sind (Murphy et al. 2010. Am. J. Kidney Dis. 56: 1100-1107), während keine andere Mutation im LECT2-Gen nachweisbar und der Spiegel des LECT2-Proteins im Blut normal ist.

Material: 0,5 - 2 ml EDTA-Blut (normaler Postversand)

Methode: Nach Isolierung der genomischen DNA wird das Exon 3 des LECT2-Gens auf Chromosom 5q31.1 mit Hilfe der Polymerase-Kettenreaktion (PCR) amplifiziert und sequenziert. Nach Rücksprache können auch die restlichen Exons analysiert werden.

Zeitdauer: ca. ein bis zwei Wochen