



Chorea Huntington (MIM 143100)

synon. M. Huntington, Veitstanz

Wissenschaftlicher Hintergrund / Genetik

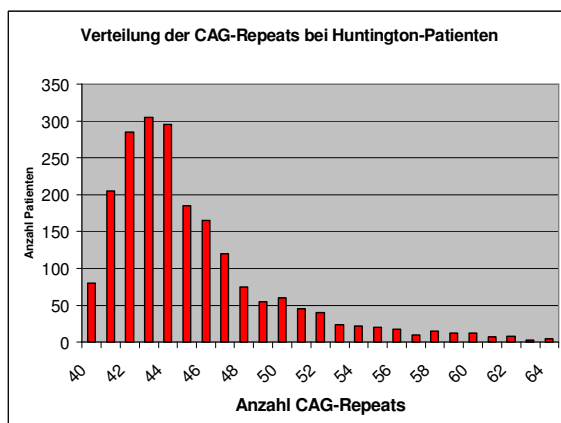
Die Chorea Huntington (CH) ist eine progressive neurodegenerative Erkrankung, die durch Störungen der Motorik, Verlust kognitiver Fähigkeiten und psychische Manifestationen gekennzeichnet ist. Das Kardinalzeichen der CH, die choreatische Hyperkinese, beginnt typischerweise schleichend in der 4. bis 5. Lebensdekade. Die CH kommt mit einer Prävalenz von etwa 2 bis 5 Betroffenen pro 100.000 Einwohner in Deutschland relativ häufig vor.

...CCTTCCAGCAGCAGCAG...CAGCAACAGCCGCC...

CAG-Repeats im kodierenden Bereich des IT15-Gens

Die CH wird autosomal dominant vererbt. Daher besteht für jeden Nachkommen eines Anlageträgers die Wahrscheinlichkeit von 50%, das veränderte Gen zu erben. Es wurde festgestellt, dass im Huntingtin-Gen (IT15) bei gesunden Personen Wiederholungen einer kleinen Einheit der DNA, der Basenfolge CAG (*CAG-Repeat*), weniger als 34mal vorkommen. Menschen, die an der CH leiden oder noch erkranken werden, weisen zwischen 40 bis über 100 solcher CAG-Repeats auf (siehe Grafik). In sehr seltenen Fällen wird

die CH durch einen anderen Gendefekt (Junctophilin-3-Gen) verursacht.



Methodik, Vorgehen und Dauer der Untersuchung

DNA-Isolierung aus einer Blutprobe. Bestimmung der CAG-Repeatlänge des IT15-Gens mithilfe spezifischer PCR und automatischer Polyacrylamid-Gelelektrophorese. Dauer ca. 5 Tage.

Material

2 ml EDTA-, Citrat- oder Heparin-Blut.

Indikation zur Untersuchung

Differentialdiagnostik bei Verdacht auf Chorea Huntington; prädiktive Diagnostik bei beschwerdefreien Risikopersonen; Pränataldiagnostik zum Bestimmen des Genotyps bei einer Risikoschwangerschaft. Bei prädiktiver und bei Pränataldiagnostik sollten die Richtlinien der Internationalen Vereinigung der Huntington-Selbsthilfeorganisationen und des Weltverbandes der Neurologen eingehalten werden.

Qualitätskontrolle

Teilnahme an den Ringversuchen des Berufsverbandes.

Kosten der Untersuchung

Die Kosten berechnen sich nach den EBM-Ziffern 172, 4977, 4982 und 4984 bzw. nach den GOÄ-Ziffern 80, 3920, 3922 und 3926. Die Abrechnung erfolgt mit Überweisungsschein oder mit einem privaten Untersuchungsauftrag.

Literatur

Holmes SE et al. Nat Genet 29: 37737-8 (2001).

Laccone F et al. Neurology 53: 801-806 (1999).

The Huntington's Disease Collaborative Research Group. Cell 72: 971-983 (1993).