

## Mucoviscidose, zystische Fibrose (CFTR, MIM 219 700)

Dr. Pierre Hutter und Prof. Dr. Graziano Pescia



### EINFÜHRUNG

Mukoviszidose ist eine Erbkrankheit, die in autosomal-rezessivem Erbgang durch Mutationen des *CFTR*-Gens vererbt wird. Hauptmanifestationen sind Exokrinopathien der Bronchialwege, des Pankreas, der Gallenwege, der Darmdrüsen (Mekoniumileus) und der Schweißdrüsen. In fortgeschrittenem Stadium führt die Erkrankung meistens eine respiratorische Insuffizienz welche eine Lungentransplantation notwendig machen kann.

### Manifestationen:

- Fetus: Intestinale Hyperechointensität
- Neugeborene: Mekoniumileus
- Säugling/Kind: Bronchitis / Hypotrophie
- Erwachsene: Obstruktive Azoospermie
- Pankreasinsuffizienz

### PRÄVALENZ

Die Prävalenzrate der Krankheit (in homozygoter Konstellation) beträgt ca. 1/1600.

### GEN

Das *CFTR*-Gen kodiert für ein transmembranäres Protein, das die Leitfähigkeit reguliert. Das Protein fungiert zugleich als Cl<sup>-</sup>-Ionenkanal und als Regulator anderer Transportwege, insbesondere der Na<sup>+</sup>-Ionenresorption.

### MUTATIONEN

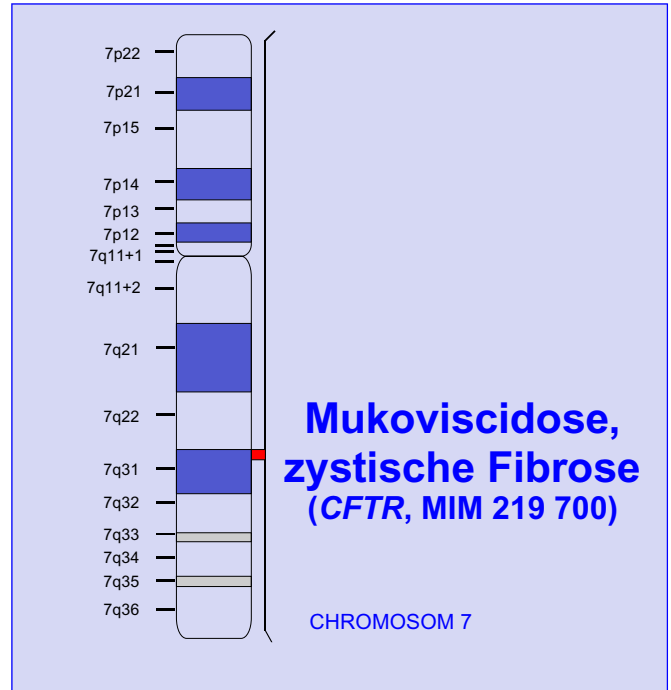
1 Individuum europäischer Herkunft von 20-25 ist Träger einer Mutation (in heterozygoter Konstellation) des *CFTR*-Gens.

Ungefähr 900 Mutationen sind bislang beschrieben, vorherrschend ist die Mutation F508del (ca. 67% der Fälle). In der Schweiz sind die folgenden Mutationen am häufigsten:

Mutation	Relative Häufigkeit (%)
F508del	67,0
3905insT	6,0
R553X	5,0
1717-A	4,0
G551D	2,0
G542X	2,0
N1303K	1,0
R117H	1,0
<b>Total</b>	<b>88,0</b>

### INDIKATIONEN FÜR EINE MOLEKULARANALYSE

- Ergänzung (Bestätigung) einer pädiatrischen Diagnose
- Präzisierung des Genotyps für die genetische Beratung
- pränatale Diagnostik
- Obstruktive Azoospermie



In unserem Labor erfolgt das Mutations-Screening mittels PCR. Es erstreckt sich auf 30 Mutationen, damit sind über 90% der Fälle abgedeckt. Andere seltenere Mutationen können auf Anfrage ermittelt werden, das Screening erhöht die Sensibilität der Analyse aber nur sehr geringfügig.

### MATERIAL

5 mL EDTA-Blut (1 mL bei Kindern).

### FRIST

Etwa 1 Woche.  
In dringenden Fällen (pränatale Diagnostik): 2-3 Tage.

### TARIF

Gemäss « Analysenliste » des EDI (CHF 400.—).

### REFERENZ

[www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?219700](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/htbin-post/Omim/dispim?219700)

### KONTAKTPERSON

Dr. Pierre HUTTER, FAMH, Leitender Biologe des Fachbereichs Genetik, steht Ihnen für weitere Informationen oder Fragen gerne zur Verfügung:

Tel.: 027 603 4850

E-mail: pierre.hutter@consilia-sa.ch

### AUFTRÄGE

Für Materialbestellungen und die Zustellung Ihrer Analysen durch unsere Kuriere wenden Sie sich bitte an:

CONSILIA Laboratorien und medizinische Beratung AG,  
Tel. : 027 603 4800