

MEFV

Untersuchungsmaterial	EDTA-Vollblut	Alternatives Material: entfällt
Mindestabnahmemenge	1 ml	
Auftragsanforderung IXSERV	entfällt	Anforderungsname: Hereditäre Fiebersyndrome
Anforderungsformular	06 Molekulardiagnostik	
Untersuchungsverfahren	Molekularbiologische Untersuchung (Amplifikationsverfahren)	
Untersuchungstechnik	DNA Sequenzierung	
Ergebnisverfügbarkeit nach Probeneingang	bis 2 Wochen	
Indikation	Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)	
Präanalytik	entfällt	
Methode	DNA-Sequenzierung der Exone 1-10 und der angrenzenden intronischen Sequenzen des Mediterranean Fever Gens (MEFV, Synonyme: Pyrin, Marenosttrin, Chr. 16p13.3, OMIM 608107) Mutationen im MEFV-Gen sind ursächlich für das Familiäre Mittelmeerfieber (FMF, OMIM 249100).	
Hinweis	<p>Das familiäre Mittelmeerfieber (FMF) zählt zu den seltenen autoinflammatorischen Erkrankungen. Häufig betroffen sind jedoch ethnische Gruppen, die aus dem östlichen Mittelmeerraum stammen (Türken, Armenier, Araber und sephardische Juden).</p> <p>FMF ist gekennzeichnet durch rezidivierende, etwa 1 bis 3 Tage andauernde Fieberschübe, die häufig von einer Pleuritis, Peritonitis, beinbetonten erysipelähnlichen Hauteffloreszenzen und Arthritis begleitet werden. Die symptomfreien Intervalle zwischenden Schüben dauern Wochen bis Monate. Die Krankheit manifestiert sich bei 90 % der Betroffenen vor dem 20. Lebensjahr. Unbehandelt besteht die Gefahr einer sekundären Amyloidose durch Gewebeablagerung von Serum Amyloid A, insbesondere in der Niere mit der Folge einer chronischen Niereninsuffizienz. Die Behandlung erfolgt mit Colchizin oder IL1-Antagonisten, wodurch die Symptome gemildert und das Amyloidoserisiko gesenkt werden.</p> <p>Ursache des FMF sind Mutationen im MEFV-Gen, dessen Genprodukt das Protein Pyrin (Marenosttrin) ist. Pyrin wird in Blutzellen exprimiert und scheint die Aktivierung des Inflammasoms zu hemmen. Die physiologische negativ regulierende Wirkung kann durch mutiertes Pyrin verlorengehen (loss-of-function), so dass eine langandauernde, überschießende Interleukin-1 Sekretion resultiert. Die Vererbung des FMF erfolgt in der Regel autosomal rezessiv, in einigen Fällen auch autosomal dominant. Es besteht in Abhängigkeit der jeweiligen Mutation eine ausgeprägte variable Penetranz, zum Teil treten auch bei Personen mit homozygoten und kombiniert heterozygoten Mutationen keine Krankheitszeichen auf. Bei ca. 30% aller an FMF Erkrankten werden keine Mutationen im MEFV-Gen gefunden.</p>	
Stör- und Einflussfaktoren	Probenmaterial hämolytisch, lipämisch, ikterisch	
Akkreditierungsstatus	nicht akkreditiert	
Leistung	UKM Labor	

Ansprechperson	Dr. rer. nat. Hartmut Schmidt	Telefon: +49 (0) 251-83-47226 E-Mail: Hartmut.Schmidt-ZL@ukmuenster.de
-----------------------	-------------------------------	---