

MVK

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	Hyper-IgD-Syndrom (HIDS) Mevalonatkinase-Defizienz (MKD)	
Präanalytik	entfällt	
Methode	DNA-Sequenzierung der Exone 2-11 und der angrenzenden intronischen Sequenzen des Mevalonatkinase Gens (MVK, Chr. 12q24.11, OMIM 251170).	
Hinweis	<p>Die Mevalonatkinase-Defizienz (MKD) zählt zu den seltenen monogenen autoinflammatorischen Erkrankungen und tritt weltweit auf. Mutationen im Mevalonatkinase (MVK)-Gen führen zu einer verminderten Enzymaktivität. Dadurch wird nach gegenwärtigem Verständnis die Biosynthese regulatorisch wirksamer Isoprenoide gestört mit der Folge einer erhöhten Produktion von proinflammatorischem Interleukin 1 beta. Die Vererbung der MKD folgt einem autosomal rezessiven Erbgang. Die lebenslange Erkrankung beginnt bereits im ersten Lebensjahr mit monatlich rezidivierenden, 4 bis 7 Tage andauernden hohen Fieberschüben, bei denen eine erhöhte Ausscheidung von Mevalonat im Urin auftritt. Typische Begleitsymptome sind schwere gastrointestinale Beschwerden, Splenomegalie, zervikale Lymphadenopathie, verschiedene Hautveränderungen und Gelenkschmerzen. Die Symptomatik kann durch Impfungen oder Allgemeininfektionen getriggert werden. Charakteristisch ist eine dauerhaft erhöhte Immunglobulin D-Konzentration im Serum (Hyper-IgD-Syndrom), die jedoch bei einem Teil der Betroffenen nicht nachweisbar ist. Nach der Kindheit wird die Symptomatik meist milder. Selten kommt es infolge einer sekundären Amyloidose durch Gewebeablagerung von Serum-Amyloid A zu einer Niereninsuffizienz. Von der MKD ist die Mevalonazidurie (OMIM 610377) abzugrenzen, die bei vollständigem Aktivitätsverlust der MVK neben Fieberattacken zu schwerer psychomotorischer Retardierung, Gedeihstörung, Katarakten, Ataxien und Myopathien führt.</p> <p>Referenzen:</p> <p>Timmann, C. et al. (2004): Genetisch bedingte Fiebersyndrome. Deutsches Ärzteblatt, Jg. 101, Heft 48: A3262.</p> <p>Samuels, J., Ozen, S. (2006): Familial Mediterranean fever and other autoinflammatory syndromes: evaluation of the patient with recurrent fever. Current Opinion in Rheumatology 18: 108-117.</p> <p>Rigante, D. et al. (2016): A comprehensive overview of the hereditary periodic fever syndromes. Clin Rev Allerg Immunol DOI 10.1007/s12016-016-8537-8.</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