

## DIAGNOSTICS CENTER WEINVIERTEL

Dr. Alfred Schöller  
Oberhoferstraße 41a, c/o Mail Boxes ETC., Oberhoferstraße 9 Paketfach 311  
2130 Mistelbach  
Telefon: 02572-20201, Mobil: 0699-11044792  
e-mail: [alfred.schoeller@dcwv.at](mailto:alfred.schoeller@dcwv.at), website: [www.dcwv.at](http://www.dcwv.at)

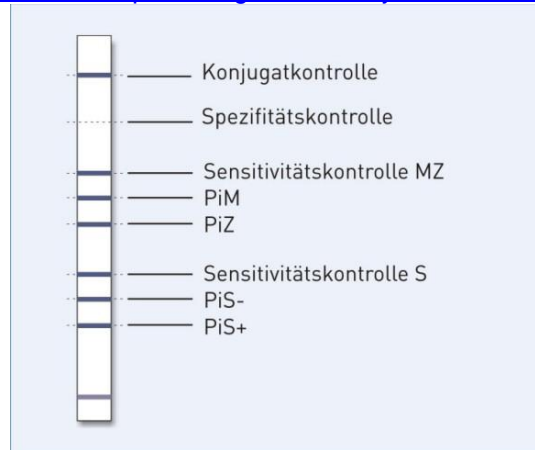
### Hereditärer Alpha1-Antitrypsinmangel

**Indikation:** adulte Patienten mit auffälligen Leberwerten, Hepatitis oder Leberzirrhose unklarer Genese; differenzialdiagnostisch bei COPD, Lungenemphysem oder Asthma; Patienten mit klinisch nachgewiesenem AAT-Mangel; Mitglieder von Indexfamilien; zur Differenzialdiagnose bei Hepatitis und Leberfunktionsstörungen unklarer Genese im Säuglings- und Kleinkindalter sowie Icterus prolongatus bei Neugeborenen.

**Einsendematerial:** EDTA-Vollblut (S-Monovette®-EDTA; bitte anfordern)

**Testprinzip:** Polymerasekettenreaktion (PCR) mit spezifischer reverser Hybridisierung

**Spezifität und Sensitivität:** IVD-CE markierter Test mit Konjugat-, Spezifitäts- und Amplifikationsskontrolle. Weist die klinisch relevanten Mutationen PiZ und PiS sowie das Normalallel PiM im SERPINA 1 Gen nach (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/dispomim.cgi?cmd=entry&id=107400>).



**Interpretation:** Der genetische Nachweis der PiZ und PiS Genkonstellation (heterozygot, homozygot) legt das Krankheitsbild des hereditären AAT-Mangels fest und bestimmt den Schweregrad der Erkrankung (Emphyseme, Leberzirrhose).

**Links:** <http://de.wikipedia.org/wiki/Alpha-1-Antitrypsin-Mangel>

**Literatur:** Fregonese L, Stolk J (2008) Hereditary alpha-1-antitrypsin deficiency and its clinical consequences. Orphanet J Rare Dis 19:16.

Zaimidou S, van Baal S, Smith TD, Mitropoulos K, Ljujic M, Radojkovic D, Cotton RG, Patrinos GP (2009) A1ATVar: a relational database of human SERPINA1 gene variants leading to alpha1-antitrypsin deficiency and application of the VariVis software. Hum Mutat 30:308-13.

erstellt, validiert und freigegeben von: Dr. Alfred Schöller am 09. 01. 2010