

Informationsblatt

ATP7B H1069Q Mutation (Morbus Wilson)

- Hintergrund:**

Der Morbus Wilson ("Kupferspeicherkrankheit") ist eine genetische Erkrankung, bei der der Kupferstoffwechsel in der Leber gestört ist. In Folge kommt es zu einer verminderten Kupferausscheidung über die Galle und eine vermehrte Ansammlung von Kupfer in der Leber, dem Auge, dem Zentralnervensystem und anderen Organen. Die Krankheit ist durch Medikamente, welche den Kupferspiegel im Blut senken oder die Aufnahme des Kupfers verhindern, gut zu behandeln.

ATP7B ist das Gen für das "Wilson-Protein", eine Kupfer-bindende ATPase. Die meisten Morbus Wilson tragen in beiden Kopien des ATP7B Gens eine Mutation. Derzeit sind mehr als 250 Mutationen bekannt, die sich auf die 21 Exone des Gens verteilen. Die in Europa weitaus häufigste Mutation ist ATP7B H1069Q, bei der ein Histidin (H) and der Stelle 1069 durch ein Glutamin (Q) ersetzt ist.

Die Diagnose von Morbus Wilson umfasst unter anderem eine Spaltlampenuntersuchung (Nachweis von Kayser-Fleischer-Ring) sowie die Messung von Coeruloplasmin im Serum, Kupfer im 24h-Sammelharn sowie Kupfergehalt der Leber.

Die genetische Bestimmung der ATP7B H1069Q Mutation hilft bei der Diagnosestellung, auf Grund der hohen Zahl an möglichen anderen Mutationen kann jedoch bei negativem Ergebnis die Diagnose Morbus Wilson nicht ausgeschlossen werden.

- Bedeutung der ATP7B Genotypen:**

Genotyp	Häufigkeit	Bedeutung
ATP7B 1069 HH :	>99%	Keine ATP7B H1069Q Mutation nachweisbar.
ATP7B 1069 HQ :	1:500	Heterozygot für die H1069Q Mutation.
ATP7B 1069 QQ :	sehr selten	Homozygot für die H1069Q Mutation. Bei Trägern dieses Genotyps gilt die Diagnose Morbus Wilson als gesichert.

- Wie kann eine ATP7B H1069Q Genanalyse angefordert werden?**

Zur Anforderung einer Genanalyse reicht es, ein EDTA-Blut-Röhrchen mit dem ausgefüllten Anforderungsformular an das Labor Renner zu schicken. Eine Kühlung der Probe ist nicht notwendig. Das Ergebnis der Genanalyse wird Ihnen innerhalb weniger Tage schriftlich zugestellt.

Literatur:

Ferenci, Regional distribution of mutations of the ATP7B gene in patients with Wilson disease: Impact on genetic testing. Hum Genet. 2006;120:151-9.