

! Wichtige Mitteilung des Zentrallabors !

Neuer Assay zur Bestimmung der genetischen Grundlage der hereditären alpha-Tryptasämie (HaT)

Bei HaT besteht eine Überexpression von alpha-Tryptasen auf der Basis einer Duplikation oder Vervielfältigung von alpha-Tryptase Genen im Genom (Alheraky et al. 2024, Clinical Chemistry). Dies führt zu einer verstärkten Aktivierbarkeit der Mastzellen durch bestimmte Stimuli, woraus wiederum Anaphylaxien und Entzündungsreaktionen resultieren. Klinisch imponiert nicht selten eine Multisystemerkrankung mit gastrointestinalen Symptomen („Reizdarmsymptomatik“), Haut- und allergischen Symptome, Schmerzen und neuropsychiatrischen Auffälligkeiten. Die genetische Basis für eine alpha-Tryptasämie liegt in Europa bei ca. 4-6% der Bevölkerung vor. (Von Bubnoff et al., 2024 Dtsch Arztebl Int)

Die Diagnostik der HaT erfolgt in zwei Stufen. Zunächst wird **die Tryptase im Serum bestimmt (Screening-Untersuchung)**. Die Bestimmung sollte möglichst zu zwei Zeitpunkten erfolgen. Liegt die basale Tryptase-Konzentration jeweils über 8 µg/l, spricht dies für HaT.

Die **molekulargenetische Untersuchung auf HaT** dient der **Bestätigung der Diagnose** und erfolgt aus **EDTA Blut**. Für die Molekulargenetik der HaT ist eine entsprechende Einwilligungserklärung des Patienten für die genetische Untersuchung notwendig.

Bei ambulanten Patienten sollte angestrebt werden, die molekulargenetische Bestätigung im MVZ der Universitätsmedizin durchzuführen. Dazu wird ein Überweisungsschein 10 eines niedergelassenen Kollegen vor benötigt.

Die neue Methode ist ab sofort in Lauris anforderbar.

Für Rückfragen bitte den Arzt vom Dienst (Tel. 2121) kontaktieren.

Prof. H. Rossmann
06-01-2025