



Alpha-Tryptase-Genkopien zu dividieren, so dass dieser als SM-Kriterium ggf. wegfällt. Hier fehlen aber noch ausreichende Validierungsstudien.

Die Feststellung einer HaT-Diagnose kann den Bedarf an weiterer invasiver und umständlicher Aufarbeitung, einschließlich Gewebe- und/oder Knochenmarkbiopsien, bei Personen reduzieren, die ansonsten keine Anzeichen und Symptome aufweisen, die auf klonale Mastzellen oder andere myeloische Dyskrasien hindeuten. Darüber hinaus sollte der Nachweis einer erhöhten BST ohne HaT oder eine fortgeschrittene Nierenerkrankung eine klinische Evaluation für eine klonale Erkrankung innerhalb des myeloischen Kompartiments nach sich ziehen.

Indikation

Hereditäre Alpha-Tryptasämie,
Systemische Mastozytose

Fragen?

Ihr Kontakt zu uns:

Telefonkontakt: +49.89.895578-0

E-Mail: info@medizinische-genetik.de

Autoren:

Tanja Hinrichsen

Präanalytik

Material: 3 mL EDTA-Blut

Dauer: ddPCR-Analyse: 2-3 Tage

Anforderung

Ü-Schein Muster 10 mit folgenden Angaben

Indikation: Hereditäre Alpha-Tryptasämie (ICD-10 Code: [D89.44]),
Systemische Mastozytose (ICD-10 Code: [D47.0])

Auftrag: TPSAB1-Kopienzahl,
humangenetisches Gutachten

Hinweis: Schriftliche **Einwilligungserklärung** gemäß GenDG erforderlich

Literatur

Luskin et al. 2021, J Allergy Clin Immunol Pract, 9:2235 / Glover et al. 2021, Ann Allergy Asthma Immunol, 127:638 / Valent et al. 2021, Hemasphere, 5:e646 / Lyons 2018, Immunol Allergy Clin North Am, 38:483

Tabelle modifiziert nach Glover et al. 2021, Ann Allergy Asthma Immunol, 127:638

Tryptase-Genotypen und assoziierte BST-Werte, beeinflusst durch zusätzliche TPSAB1-Kopien (codiert für Alpha-Tryptase)					
Zusätzliche TPSAB1-Kopien	0	1	2	3	4
Tryptase-Genotypen ^a (TPSAB1, TPSB2)	$\beta, \beta/\beta, \beta; \alpha, \beta/\beta, \beta; \alpha, \beta/\alpha, \beta; \alpha, \beta/\beta, \beta, \beta; \beta, \beta/\beta, \beta, \beta; \beta/\alpha, \beta; \beta/\beta, \beta$	$\alpha\alpha, \beta/\beta, \beta; \alpha\alpha, \beta/\alpha, \beta; \alpha\alpha, \beta\beta/\beta\beta; \alpha\alpha, \beta\beta/\alpha\beta$	$\alpha\alpha, \beta/\alpha\alpha, \beta; \alpha\alpha\alpha, \beta/\beta, \beta; \alpha\alpha\alpha, \beta/\alpha, \beta$	$\alpha\alpha\alpha, \beta/\alpha\alpha, \beta$	$\alpha\alpha\alpha\alpha, \beta/\beta, \beta; \alpha\alpha\alpha\alpha, \beta/\alpha, \beta$
BST (ng/mL), median (range)	4.1 (0-10.4)	13.6 (6.5-33.9)	22.5 (10.5-39.5)	27.3 (23.4-40)	37 (25.5-62.7)

Abkürzung: BST, basale Serumtryptase
^aTryptase-Genotypen, die bisher mit dieser Anzahl von TPSAB1-Replikationen identifiziert wurden. In allen Fällen codieren TPSAB1-Replikationen, die mit erhöhtem BST assoziiert sind, für α -Tryptase.