

CD119 (Interferon Gamma Rezeptor 1 (IFN γ R1) Analyse

Material	Heparinblut	1 ml
Präanalytik	Transport	innerhalb \leq 24 h bei Raumtemperatur
Besonderheiten	gesunde Kontrolle erforderlich!	
Methode	Durchflusszytometrie	
Analysendauer	1-2 Tage	
Durchführung	von Mo-Do täglich (nicht Freitags, da über Nacht Inkubation)	
Akkreditiert	ja	
Kosten	ca. 125€ (GOÄ 3696000 3x, 3967000 3x, Zeitaufwand ca. 1h)	
Indikation	Klinischer Verdacht auf eine IFN γ -Rezeptor Defizienz	
untersuchte Populationen	Prozentualer Anteil CD119 exprimierender B-Zellen und Monozyten	
Referenzbereiche	CD119 Expression auf B-Zellen: \geq 80% CD119 Expression auf Monozyten: \geq 95%	
Zusätzliche Informationen	<p>Die selektive Anfälligkeit für mykobakterielle Infektionen ist charakteristisch für eine Gruppe von Erkrankungen, welche als MSMD (mendelian susceptibility to mycobacterial disease)-Syndrome bezeichnet werden.</p> <p>Die Interferon-γ Rezeptor 1 (IFNγR1, alpha Kette) Defizienz ist eine der Ursachen für ein MSMD-Syndrom (ca. für 8% der Erkrankungen verantwortlich), bislang sind 11 verschiedene MSMD-verursachende Gene beschrieben.</p> <p>Die autosomal-rezessiv komplette IFN-γR1 Defizienz ist charakterisiert durch früh auftretende (vor dem 3. Lebensjahr), disseminierte, lebensbedrohliche mykobakterielle Infektionen. Eine weniger ernste Form ist die autosomal-rezessiv partielle IFN-γR1 Defizienz, in der der Rezeptor zwar auf der Zelloberfläche exprimiert wird, aber dessen Funktion gestört ist. Auch hier leiden betroffene Patienten unter mykobakteriellen Infektionen, außerdem häufig unter Osteomyelitis.</p> <p>Betroffene Patienten zeigen meist eine Restexpression des IFN-γR1 mit jedoch deutlich reduzierter Intensität. Daher wird zusätzlich zum prozentualen Anteil auch der Shift der mittleren Fluoreszenzintensität im Vergleich zur Negativkontrolle angegeben (Mean-Shift in Fluorescence Intensity, MSFI).</p>	