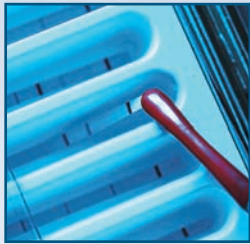


# GenoType<sup>®</sup> AAT

## auf Basis der DNA•STRIP<sup>®</sup>-Technologie



- einfach
- sicher
- schnell
- optimale Kombinierbarkeit
- automatisierbar



CE-Kennzeichnung  
Nach ISO 9001 zertifiziertes  
Qualitätsmanagement

## Alpha-1-Antitrypsin

Der Proteaseinhibitor Alpha-1-Antitrypsin (AAT) liegt in hoher Konzentration im Plasma vor und inhibiert Trypsin sowie die neutrophile Elastase. Bei Vorliegen von AAT-Mangelallelen kommt es aufgrund eines gestörten Proteinexportes aus der Leber zu einer pathologischen Akkumulation von AAT in den Hepatozyten und somit zu einem Mangel an funktionsfähigem Inhibitor im Körpergewebe. Durch die somit ungebremste Wirkung der Elastase sind insbesondere Schädigungen der Lunge die Folge. Lungenemphysem, chronisch-obstruktive Lungenerkrankungen etc. gehören zu den häufigsten durch einen AAT-Mangel verursachten Symptomen. Durch die toxische Wirkung des akkumulierten AAT auf die Leberzellen zählen darüber hinaus Krankheitsbilder wie Leberzirrhose bis hin zu Leberkarzinomen zu weiteren Spätfolgen. Hauptursache des AAT-Mangels sind zwei Allelvarianten des AAT-Gens. Im Gegensatz zum Normalallel (PiM) sind die Risikoallele PiZ und PiS mit deutlich niedrigeren Plasmakonzentrationen von AAT assoziiert. PiZ ist das mit Abstand häufigste und diagnostisch wichtigste Mangelallel (bei 95% aller Patienten mit schwerem AAT-Mangel), während heterozygote (PiMZ oder PiSZ) sowie homozygote PiS-Merkmalsträger in der Regel nur erkranken, wenn zusätzliche Risikofaktoren wie Rauchen o.ä. hinzukommen. Bei frühzeitiger Diagnostik können entsprechend belastende Faktoren vom Patienten vermieden und klinische Spätfolgen verhindert oder minimiert werden.

Bei einer Inzidenz von 1:2000 ist der AAT-Mangel eine der häufigsten potenziell letal verlaufenden Erbkrankheiten in Europa. Eine skandinavische Studie identifizierte sogar 5% der Normalbevölkerung als heterozygote PiZ-Merkmalsträger mit signifikant reduziertem AAT-Spiegel und unterstreicht so die Relevanz einer frühzeitigen Diagnostik deutlich.

## Indikationen für das GenoType<sup>®</sup> AAT-Testkit

- 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

Das **GenoType® AAT**-Testkit weist die klinisch relevanten Mutationen PiZ und PiS sowie das Normalallel PiM in einem Arbeitsgang sicher, schnell und zuverlässig nach. Durch die Kombinierbarkeit des **GenoType® AAT** mit allen Parametern der **GenoType®**-Reihe lässt sich dieser optimal in die Routinediagnostik jedes Labors integrieren.

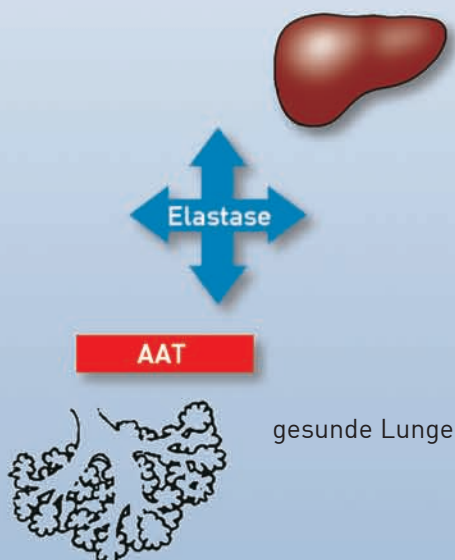
Technische Informationen entnehmen Sie bitte der Broschüre "**DNA•STRIP®-Technologie**". Weiterführende Literatur erhalten Sie direkt bei HAIN LIFESCIENCE.

## Auf einen Blick

Genotyp	Allelfrequenz	Trypsin-inhibierung	Risikoeinstufung	Risikoeinstufung (Raucher)
MM	90 %	100 %	kein Risiko	geringes Risiko
MZ	4 %	61 %	geringes Risiko	erhöhtes Risiko
MS	n.b.	83 %	geringes Risiko	erhöhtes Risiko
SS	0,1 %	63 %	kein Risiko	geringes Risiko
SZ	0,12 %	38 %	mittleres Risiko	hohes Risiko
ZZ	0,04 %	15 %	hohes Risiko	sehr hohes Risiko

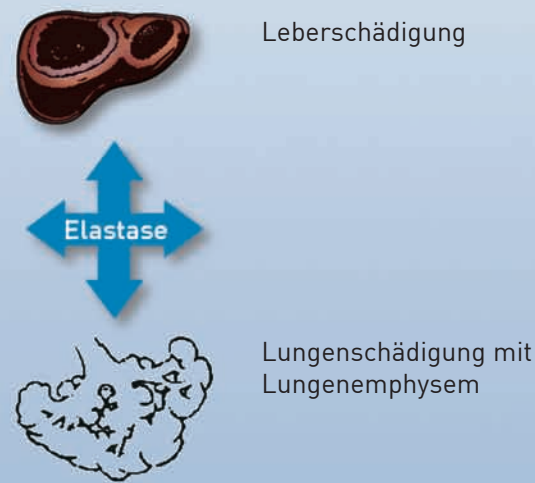
### Wildtyp:

- Normaler AAT-Export aus Leber
- Schutz vor Elastase vor allem in der Lunge



### AAT-Mutation:

- gestörter AAT-Export aus Leber
- verringerte Konzentration von funktionsfähigem AAT in der Lunge → mangelnder Schutz vor Elastase
- pathologische Akkumulation in der Leber



**HAIN**  
LIFESCIENCE