

Gilbert-Meulengracht Syndrom Arzneimittel-Hypersensitivität

NEU



Medizinische
Genetik

Das **Gilbert-Meulengracht Syndrom** ist eine erblich bedingte Störung des Bilirubinstoffwechsels. Sie ist durch eine signifikante Erhöhung des indirekten Bilirubins im Blut gekennzeichnet, die ohne gesteigerte Hämolyse oder zugrunde liegende Leberkrankheit auftritt. Patienten sind im Allgemeinen asymptomatisch. Das Blutbild ist unauffällig. Beim Fasten steigt das Bilirubin weiter an, was zu leicht gelblich gefärbten Augen führen kann.

Ursache ist die **UGT1A1-Mutation**, welche zu einer reduzierten Aktivität der Uridyl-Di-Phosphogluconat-Glucuronyl-Transferase (UDPGT) führt. Bei homozygoten Mutationsträgern findet sich daher eine **Hyperbilirubinämie**.

Ätiologie

UGT1A1-Genmutation
(homozygot: TA7/TA7)

Prävalenz

in ca. **7%** der Bevölkerung
(Männer sind häufiger betroffen als Frauen)

Arzneimittel-Hypersensitivität

Bei Patienten mit Gilbert-Meulengracht Syndrom ist **Irinotecan** (zugelassenes Medikament zur Behandlung des metastasierenden Kolonkarzinoms) aufgrund der erhöhten Toxizität kontraindiziert. Auch von einer Behandlung mit **Paracetamol** wird abgeraten.

Material: 4 ml EDTA-Blut

Methode: Realtime PCR

Ansprechpartner: Dr. Dieter von Au

Dr. Ute Wiedemann

...und Ihre Partnerlabors