

Avellino Gen Test

Die Avellino Laboratory Inc. hat jüngst einen neuen Test zum Gennachweis eingeführt, das sog. Avellino Gene Detection System (AGDS).

Dieser Test ermöglicht die Identifizierung einiger Mutationen, die im Zusammenhang mit dem Gen TGFBI (R555W, R555Q, R124H, R124L, R124C) stehen, das wiederum in Teilen einhergeht mit Hornhauterkrankungen wie die granuläre Hornhautdystrophie (GCD) (R55W), Thiel-Behnke Hornhautdystrophie (TBDD) (R555Q), Avellino Hornhautdystrophie (ADC) (R124H), gittrige Hornhautdystrophie (LCD) (R124C) und Reis-Bückler Hornhautdystrophie (RBCD) (R124L).

Für den Test wird ein Abstrich der Mundschleimhaut benötigt, der zusammen mit der Begleitdokumentation als Sondersendung in das Labor geschickt wird.

Die Fachliteratur stimmt darin überein, dass die Erkrankung an einer Hornhautdystrophie nicht alleine auf eine in diesem Test nachgewiesene Mutation zurückzuführen ist. Dieser Gennachweis kann trotzdem in einem frühen Stadium und/oder zur Differentialdiagnose (z.B. bei Verdachtsbefund) hilfreich sein. Ein routinemäßiger Einsatz vor jedem keratorefraktiven Eingriff erscheint u.a. aufgrund der Seltenheit der angesprochenen Hornhauterkrankungen unverhältnismäßig und wird nicht gefordert.



Univ.-Prof. Dr. Burkhard Dick
Präsident der DGII
i. A. des Vorstands