



ACE-Gen

Akronym	Angiotensin I converting enzyme
Synonym	Angiotensin I converting enzyme (peptidyl-dipeptidase A); Kininase
Material	<u>EDTA-Blut</u> , 2,7 <u>mL</u> (Blutbildröhrchen)
Methode	<u>NAA</u> , Gelelektrophorese
Qualitätskontrolle	<u>Zertifikat</u>
Anforderungsschein	<u>Download</u>
Auskünfte	<u>Molekulare Humangenetik</u>
Siehe auch	<u>Humangenetik - Zytogenetik</u> , <u>Angiotensin-I-Converting-Enzym</u> , Aldosteron (Plasma). Patienteninformationen: Arteriosklerose - Risikoabschätzung mit Labortests
Symptome	Erhöhte ACE-Aktivität im Plasma
Indikation	Abschätzung des Arteriosklerose- und Myokardinfarkt-Risikos; familiäre Häufung von koronaren Herzerkrankungen und Apoplexien.
Humangenetik	<p>Das auf Chromosom 17q23.2 gelegene Gen umfasst einen Bereich von 45.6 kb mit 44 Exonen. Genprodukt ist das Angiotensin-I-Converting-Enzym (ACE), das durch alternatives Spleißen erzeugt in einer Keimbahn-spezifischen Isoform (Mr 83.3 kDa) und einer somatischen Isoform (Mr 149.7 kDa) vorliegt. ACE katalysiert die Konversion von Angiotensin I in das Blutdruck-steigernde Hormon Angiotensin II sowie den Abbau des Blutdruck-senkenden Hormons Bradykinin. Die Plasma-Aktivität des Enzyms korreliert mit dem im Intron 16 vorliegenden Insertions (I)/Deletions (D)-Polymorphismus.</p> <p>Der I-Typ (Insertionstyp) kennzeichnet das normale, vollständige Gen (Wildtyp), bei dem D-Typ (Deletionstyp) besteht eine 287 bp große Deletion in Intron 16. Die Aktivität des deletierten Enzyms ist etwa doppelt so hoch wie die des Wildtyps. Träger des Deletionsallels (DD) haben damit ein doppelt so hohes Risiko für Apoplexien und koronare Herzerkrankungen wie Personen mit II-Genotyp. Bei Heterozygoten (ID) ist das Risiko etwa halb so hoch wie bei Homozygoten (DD).</p>

G. Schlüter, H.P. Seelig