



## BCHE-Gen

<b>Akronym</b>	Butyrylcholinesterase
<b>Synonym</b>	Pseudocholinesterase, <u>Cholinesterase II</u>
<b>Material</b>	<u>EDTA-Blut, 2,7 mL</u> (Blutbildröhrchen)
<b>Methode</b>	<u>NAA, SEQU</u>
<b>Siehe auch</b>	<u>Humangenetik - Zytogenetik</u>
<b>Qualitätskontrolle</b>	<u>Zertifikat</u>
<b>Qualitätskontrolle</b>	<u>Zertifikat</u>
<b>Erklärung</b>	Einwilligungserklärung Genetik
<b>Anforderungsschein</b>	<u>Download</u>
<b>Auskünfte</b>	<u>Molekulare Humangenetik</u>

**Indikation**  
chirurgi- Positive Familienanamnese bezüglich Hypocholinesterasämie. Komplikationen bei schon Eingriffen nach Succinylcholingabe.

**Humangenetik**  
Exonen.  
boxylsäure  
Bisher wur-  
führen  
la539Thr sind  
xamethonium  
schen Eingrif-  
Das auf Chromosom 3q26.1 gelegene Gen umfasst einen Bereich von 65.4 kb mit 4 Genprodukt ist die Butyrylcholinesterase, die Acylcholin zu Cholin und einer Carhydrolysiert. Das in fast allen Zellen exprimierte Enzym liegt als Homotetramer vor. den 27 Mutationen im BCHE-Gen nachgewiesen die zu einer Hypocholinesterasämie können. Zwei Mutationen, nämlich die A-Variante Asp70Gly und die K-Variante A-am häufigsten bei Kaukasiern anzutreffen. Die Hypocholinesterasämie führt zu Su-(Succinylcholin)-Sensitivität, die bei Verwendung des Anästhetikums bei chirurgifene verlängerte neuromuskuläre Blockade nach sich zieht.

**Erbgang** Hypocholinesterasämie wird autosomal rezessiv vererbt.

**Symptome**  
ans Succinylcholin. Muskellähmung. Tachykardie, Zyanose bis hin zum Herzstillstand.

G. Schlüter, H.P. Seelig