



Selektin E-Gen

OMIM	131210
Akronym	SELE
Synonyma	Endothelial leukocyte adhesion moleküle-1, ELAM1, Selectin E
Testparameter	Selektin E, Mutation S128R Selektin E, Mutation L554F
Material	<u>EDTA-Blut</u> , 2,7 <u>mL</u> (Blutbildröhrchen)
Methode	<u>NAA</u>
Qualitätskontrolle	<u>intern</u>
Siehe auch	▶ <u>Humangenetik - Zytogenetik</u> ▶ <u>Arteriosklerose - Risikoabschätzung mit Labortests</u> (Patienteninformationen 2005)
Anforderungsschein	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u>
Erklärung	<u>Einwilligungserklärung zur humangenetischen Untersuchung</u> <u>Declaration of consent to genetic analysis</u>
Auskünfte	<u>Molekulare Humangenetik</u>
Indikation	Prädispositionsfaktor zur Abschätzung des Atheroskleroserisikos
Humangenetik	<p>Das auf Chromosom 1q23.2-q23.1 gelegene Gen umfasst einen Bereich von 11,4 kb mit 14 Exonen. Genprodukt ist das Adhäsionsmolekül Selektin E, Mr 66,7 kDa), welches bei der Interaktion zwischen Leukozyten und Gefäßendothel bei Entzündungen beteiligt ist.</p> <p>Bisher wurden 17 Nukleotid-Substitutionen beschrieben. Zwei dieser Mutationen verursachen eine Veränderung im Protein und sind mit einem erhöhten Risiko assoziiert, an Arteriosklerose zu erkranken. Der erste Polymorphismus verursacht auf dem Protein einen Aminosäureaustausch an Position 128 von Serin zu Arginin (S128R), der zweite Polymorphismus einen Austausch an Position 554 von Leucin zu Phenylalanin (L554R). Eine Korrelation beider Mutationen besteht nicht. Junge Patienten (< 40 Jahre) zeigen eine höhere Mutationsrate für die S128R Mutation.</p>
Erbgang	Die Selektin E-Mutationen werden dominant vererbt.

P. Schranz, H.-P. Seelig