



Acetylcholinesterase (Erythrozyten)

Material	<u>Heparin-Blut, 2 mL</u>
Referenzbereich	11,6 - 17,4 kU/L
Methode	<u>PHOT</u>
Qualitätskontrolle	<u>intern</u>
Anforderungsschein	<u>Download</u> und <u>Analysenposition</u>
Auskünfte	<u>Klinische Chemie und Toxikologie</u>
Analysenkosten	<u>EBM, GOÄ</u>

Indikationen Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie (siehe auch PNH-Test), hämolytische Anämien unklarer Genese.

Erniedrigte Werte Paroxysmale nächtliche Hämoglobinurie.

Pathophysiologie Die Acetylcholinesterase (EC 3.1.1.7; M_r 72 kDa; Chromosom 7q22-q22.3) hydrolysiert Acetylcholin in ein Acetat-Ion und Cholin. Das Enzym kommt im Zentralnervensystem, den sympathischen Ganglien und in der motorischen Endplatte des Muskels vor, wo es die durch Acetylcholin vermittelte Erregungsübertragung terminiert. Eine zweite alternativ gespleißte Isoform des Enzyms findet sich in den Membranen von Erythrozyten und Leukozyten. Das Glykoprotein mit drei N-gebundenen Carbohydratresten ist ein über Disulfidbrücken verbundenes Dimer, das in der Erythrozytenmembran mit Phosphatidylinositol verankert wird (7.000-10.000 Kopien/Zelle). Das Enzym besteht aus 607 Aminosäuren (aa) einschließlich einem 31 aa großen Signalpeptid und einer 29 aa großen hydrophoben Domäne, die in dem endgültigen Protein durch den Phosphatidylinositol-Anker ersetzt wird. Es ist Träger der Yt-Blutgruppenmerkmale.

Die Funktion der erythrozytären Acetylcholinesterase ist noch unbekannt. Das Gen enthält 6 Exone von denen die Exone 1 - 4 das Signalpeptid und die den beiden Isoformen gemeinsamen 588 aa kodieren. Exon 5 kodiert die Vorläuferform der Glycolipid-verankerten erythrozytären Acetylcholinesterase, Exon 6 die in Muskel und Gehirn vorkommende hydrophile Form des Enzyms. Die Blutgruppenmerkmale Yt^a und Yt^b unterscheiden sich durch einen C \rightarrow A-Austausch in Exon 2 (c.1151C \rightarrow A; Ref.-Sequ. NM 000665), der zu einem Histidin \rightarrow Asparagin-Dimorphismus an Position p.H353N führt. Möglicherweise kommt es bei Defekten des Acetylcholinesterase-Gens zu einer Substrat-Akkumulation, die eine vermehrte Hämolyse der Erythrozyten begünstigt.

H.-P. Seelig