

Messgröße:

Chlorid im Schweiß

Beschreibung, Pathophysiologie:

Die Chlorid-Konzentration im Schweiß dient zur Diagnose der Zystischen Fibrose (Mukoviszidose), einer angeborenen Stoffwechselerkrankung. Zur Gewinnung des Probenmaterials wird die Schweißproduktion durch Pilocarpin unter kontrollierten Bedingungen stimuliert.

Mit einer Inzidenzrate von 1: 3200 Lebendgeburten (Zahlen aus den USA), ist die zystische Fibrose die häufigste letale genetische Erkrankung in der kaukasischen Bevölkerung. In der asiatischen (1: 31000) und afroamerikanischen Bevölkerung (1: 15000) in den USA kommt diese Erkrankung deutlich seltener vor. Die zystische Fibrose wird autosomal rezessiv vererbt und betrifft lediglich homozygote Träger. Es wurden bereits mehr als 800 krankheitsverursachende Mutationen im CFTR Gen beschrieben, abhängig von deren Lokalisation können tendenziell milde oder schwere Formen der zystischen Fibrose resultieren. Der wichtigste pathogene Faktor ist eine abnormale Funktion eines epithelialen Chloridkanal Proteins (CFTR - Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator) welches durch das sog. CFTR Gen kodiert wird. Durch Mutationen werden CFTR Chlorid Kanäle undurchlässig. Durch diesen Defekt ist die Zusammensetzung aller Sekrete exokriner Drüsen verändert. Bei Gesunden werden in den genannten Kanälen Chlorid-Ionen zumeist aus der Zelle heraus transportiert. Da Chlorid-Ionen osmo aktiv sind, bewirken sie das Austreten von Wasser aus den Zellen in das umgebende Gewebe durch Osmose. Unterbleibt dies, ist der Wassergehalt der Körpersekrete zu niedrig und sie werden zähflüssig. Daher werden unter anderem in Lunge, Bauchspeicheldrüse, Dünndarm, Gallenwegen und Schweißdrüsen bei Mukoviszidose-Patienten zähflüssige Sekrete gebildet, die nur erschwert abtransportiert werden können. Dadurch kommt es in den betroffenen Organen zu Funktionsstörungen unterschiedlicher Art. Die wichtigsten klinischen Manifestationen sind chronische pulmonale Infektionen sowie eine Pankreasinsuffizienz. In den Schweißdrüsen ist die Hauptaufgabe des CFTR Chloridkanals die Rückresorption von Chloridionen aus dem bereits produzierten Schweiß. Da dies nicht gelingt, kann eine erhöhte Chloridkonzentration im Schweiß der Erkrankten festgestellt werden, im Gegensatz zu einer verminderten Chloridkonzentration in den Sekreten der meisten anderen exokrinen Drüsen des Körpers. Die Funktion des CFTR Chloridkanals ist organspezifisch.

Indikation:

Verdacht auf Zystische Fibrose (Mukoviszidose)

Präanalytik:

Probentransport und Abnahme:

Detaillierte Informationen siehe unter [Präanalytik/Entnahmesystem](#) auf der Homepage der Zentralen Einrichtung Klinische Chemie.

Probenmaterial:

Schweiß gesammelt in neutralen Probengefäßen (z.B. 1,5 ml Reagiergefäße von Sarstedt).
Mindestens 20 µl Probenvolumen erforderlich.

Einflussfaktoren:

keine

Störfaktoren:

Interferierende Substanzen: F⁻, Br⁻, J⁻, S²⁻, Oxidationsmittel

Einheit:

mmol/l

Umrechnung: -

Referenzbereiche/Zielbereiche:

Referenzbereich über alle Altersgruppen hinweg und geschlechtsunabhängig.

- ≤ 29 mmol/l: Mukoviszidose unwahrscheinlich
- 30– 59 mmol/l: Weitere Diagnostik auf Mukoviszidose erforderlich
- ≥ 60 mmol/l: vereinbar mit der Diagnose Mukoviszidose

Quelle: L. Naehrlich et al. S2-Konsensus-Leitlinie „Diagnose Mukoviszidose“ (AWMF 026-023) unter Federführung der Gesellschaft für pädiatrische Pneumologie. 06/2013; 10-11

Bis zum 18.06.2019 orientierte sich der von uns angegeben Referenzbereich an der amerikanischen Leitlinie, hier findet eine Anpassung des Referenzbereichs anhand des Alters statt:

Unabhängig vom Alter ist eine Schweißchloridkonzentration > 60 mmol/l sicher pathologisch.

Ab 6 Monaten sollte ein Schweißchloridkonzentration von > 40 mmol/l zu weiteren Untersuchungen führen, eine Schweißchloridkonzentration von < 40 mmol/l macht die Diagnose einer Zystischen Fibrose (Mukoviszidose) unwahrscheinlich.

Unter 6 Monaten sollte eine Schweißchloridkonzentration von > 30 mmol/l zu weiteren Untersuchungen führen, eine Schweißchloridkonzentration von < 30 mmol/l macht die Diagnose einer Zystischen Fibrose (Mukoviszidose) unwahrscheinlich.

Quelle: Farrell et al., Guidelines for Diagnosis of Cystic Fibrosis in Newborn through Older Adults: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report. J. Pediatr., 2008, 153, 4-14

De Boeck K. et al.; Cystic fibrosis: terminology and diagnostic algorithms. Thorax. 2006 Jul;61(7):627-35.

Castellani et al., Emerging issues in cystic fibrosis newborn screening, Curr Opin Pulm Med. 2010 Nov;16(6):584-90. doi: 10.1097/MCP.0b013e32833e9e27.

Methode/Messverfahren/Gerät:

Coulometrische Impulstitrations am FKG Chloridmeter 20 der Firma KREIENBAUM.

Akkreditiert: ja

Kalibration/Rückführbarkeit: keine Angabe

Analysenfrequenz:

Die Durchführung der Analytik erfolgt 1-mal wöchentlich im Labor Oberer Eselsberg.

Literatur:

- Kumar et al. Cystic Fibrosis. Robbins Basic Pathology 8th Edition. 2007; 246-266
- L. Naehrlich et al. S2-Konsensus-Leitlinie „Diagnose Mukoviszidose“ (AWMF 026-023) unter Federführung der Gesellschaft für pädiatrische Pneumologie. 06/2013; 10-11
- Farrell et al., Guidelines for Diagnosis of Cystic Fibrosis in Newborn through Older Adults: Cystic Fibrosis Foundation Consensus Report. J. Pediatr., 2008, 153, 4-14
- De Boeck K. et al.; Cystic fibrosis: terminology and diagnostic algorithms. Thorax. 2006 Jul;61(7):627-35
- Castellani et al., Emerging issues in cystic fibrosis newborn screening, Curr Opin Pulm Med. 2010 Nov;16(6):584-90. doi: 10.1097/MCP.0b013e32833e9e27.

Neueinführung ab:
entfällt

Haftungsausschluss

Jegliche Informationen wurden und werden vor ihrer Veröffentlichung mit äußerster Sorgfalt überprüft. Es wird jedoch keinerlei Gewähr für die Aktualität, Korrektheit, sachliche Richtigkeit, Vollständigkeit oder Qualität der bereitgestellten Informationen übernommen. Haftungsansprüche welche sich auf Schäden materieller oder ideeller Art beziehen, die durch die Nutzung oder Nichtnutzung der dargebotenen Informationen bzw. durch die Nutzung fehlerhafter und unvollständiger Informationen verursacht wurden, sind grundsätzlich ausgeschlossen, sofern nachweislich kein vorsätzliches oder grob fahrlässiges Verschulden vorliegt. Die Verwendung und Nutzung der Zusammenstellungen liegt daher alleine im Verantwortungsbereich des Nutzers/der Nutzerin, welche/r das Universitätsklinikum Ulm AöR gegenüber Ansprüchen Dritter schad- und klaglos halten wird (Haftungsfreistellung). Alle Veröffentlichungen sind freibleibend und unverbindlich. Es wird ausdrücklich vorbehalten, Teile der Veröffentlichung oder die gesamte Veröffentlichung ohne gesonderte Ankündigung zu verändern, zu ergänzen, zu löschen oder die Veröffentlichung zeitweise oder endgültig einzustellen.