

## CD119 (Interferon Gamma Rezeptor 1 (IFN $\gamma$ RI) Analyse

<b>Material</b>	Heparinblut	1 ml
<b>Präanalytik</b>	Transport	innerhalb $\leq$ 24 h bei Raumtemperatur
<b>Besonderheiten</b>	<b>gesunde Kontrolle erforderlich!</b>	
<b>Methode</b>	Durchflusszytometrie	
<b>Analysendauer</b>	1-2 Tage	
<b>Durchführung</b>	von Mo-Do täglich (nicht Freitags, da über Nacht Inkubation)	
<b>Akkreditiert</b>	ja	

---

<b>Indikation</b>	Klinischer Verdacht auf eine IFN $\gamma$ -Rezeptor Defizienz	
-------------------	---	--

---

<b>untersuchte Populationen</b>	Prozentualer Anteil CD119 exprimierender B-Zellen und Monozyten	
---------------------------------	---	--

---

<b>Referenzbereiche</b>	CD119 Expression auf B-Zellen: $\geq$ 80% CD119 Expression auf Monozyten: $\geq$ 95%	
-------------------------	---	--

### Zusätzliche Informationen

Die selektive Anfälligkeit für mykobakterielle Infektionen ist charakteristisch für eine Gruppe von Erkrankungen, welche als MSMD (mendelian susceptibility to mycobacterial disease)-Syndrome bezeichnet werden.

Die Interferon- $\gamma$  Rezeptor 1 Defizienz ist eine der Ursachen für ein MSMD-Syndrom (ca. für 8% der Erkrankungen verantwortlich), bislang sind 11 verschiedene MSMD-verursachende Gene beschrieben.

Die autosomal-rezessiv komplette IFN- $\gamma$ R1 Defizienz ist charakterisiert durch früh auftretende (vor dem 3. Lebensjahr), disseminierte, lebensbedrohliche mykobakterielle Infektionen. Eine weniger ernste Form ist die autosomal-rezessiv partielle IFN- $\gamma$ R1 Defizienz, in der der Rezeptor zwar auf der Zelloberfläche exprimiert wird, aber dessen Funktion gestört ist. Auch hier leiden betroffene Patienten unter mykobakteriellen Infektionen, außerdem häufig unter Osteomyelitis.

Betroffene Patienten zeigen meist eine Restexpression des IFN- $\gamma$ R1 mit jedoch deutlich reduzierter Intensität. Daher wird zusätzlich zum prozentualen Anteil auch der Shift der mittleren Fluoreszenzintensität im Vergleich zur Negativ-Kontrolle angegeben (Mean-Shift in Fluorescence intensity, MSFI).