

Nachweis von CD95 (Fas, Apo1) auf T-Zell Subpopulationen

Für die Bestimmung der absoluten Zellzahlen benötigen wir ein Differenzialblutbild, bitte faxen unter: 0731/500-57102

Material	Heparinblut	1 ml
Präanalytik	Transport	innerhalb \leq 24 h bei Raumtemperatur
Besonderheiten	gesunde Kontrolle erforderlich	
Methode	Durchflusszytometrie	
Analysendauer	1 - 2 Tage	
Durchführung	täglich	
Akkreditiert	ja	

Indikation Klinischer Verdacht auf ein Autoimmunes proliferatives Syndrom (ALPS)

untersuchte Populationen **Bestimmung von CD95 auf**
 CD4+ T-Helfer Zellen
 CD8+ zytotox. T-Zellen
 CD4/8 doppelt negativen, T-Zell Rezeptor (TCR) $\alpha\beta$ + T-Zellen (DNT-Zellen)

Referenzbereiche

- CD95 von CD4+ / CD8+ T-Zellen > 45%
- CD95 von DNT Zellen > 70%

Die Beurteilung erfolgt anhand der parallel analysierten gesunden Kontrolle

Zusätzliche Informationen Das autoimmune lymphoproliferative Syndrom (ALPS) ist gekennzeichnet durch nicht maligne Lymphoproliferation und Autoimmun-Erkrankungen, wie z.B. Autoimmune Zytopenien.
 Zugrunde liegen Mutationen in den Proteinen, welche für die Apoptoseinduktion (Apoptose= programmierter Zelltod) in den stimulierten und proliferierten T-Lymphozyten nach Abklingen einer Infektion essenziell sind.

Es sind unterschiedliche Mutationen beschrieben:

Bezeichnung	Mutation	Bemerkungen	frühere Bezeichnung
ALPS-FAS	FAS homozygot	Das Fas Protein wird auch als CD95/ Apo1 bezeichnet	ALPS 0
ALPS-FAS	FAS heterozygot		ALPS Ia
ALPS-sFAS	FAS somatisch	somatische Mutation (Mosaik) in DNT-Zellen	ALPS Im
ALPS-FASLG	FASLG	FAS-Ligand (CD95L)	ALPS-Ib
ALPS-CASP10	CASP10	Caspase 10	ALPS IIa
ALPS-U	unbekannt		ALPS III

ALPS-verwandte Erkrankungen

- CEDS: Caspase 8 (Caspase-8 deficient state), früher ALPS IIb, leichte DNT-Erhöhung
- RALD: NRAS (Ras associated lymphoproliferative disorder), erhöhte oder normale DNTs, früher ALPS IV
- DALD: Gen nicht bekannt, normale DNTs
- XLP1: SH2DIA (auch als SAP-Defizienz bezeichnet), normale DNTs

In einem Teil der Syndrome (ALPS-FAS, ALPS-CASP10, CEDS, DALD) spiegelt sich der Defekt auch in einem pathologischen in-vitro Apoptose-Assay wieder, in anderen (ALPS-sFAS, ALPS-U, RALD) ist der Apoptose-Assay normal.

Die meisten der ALPS Syndrome gehen mit einer Expansion von TCRab+ CD4/8 doppelt negativen T-Zellen (DNT) einher. Da Mutationen von CD95 somatisch auftreten können (ALPS-sFAS) und dann nur in DNT-Zellen zu finden sind, ist es wichtig, die CD95 Analyse auf diese Zellen zu beziehen.

CD95 wird bei Aktivierung der T-Zellen hochreguliert und gilt daher auch als Aktivierungsmarker. Die Analyse erfolgt jedoch hier auf nicht-stimulierten T-Zellen (nach Absprache auch auf stimulierten T-Zellen möglich).