

## Aktuelle Labordiagnostik

Mai 2007, ergänzt Februar 2008

### Chronischer Alkoholabusus: CDT-Bestimmung mittels HPLC

#### Verbesserte Diagnostik des Alkoholabusus und CDG-Screening

##### Klinische Relevanz

Chronischer Alkoholabusus ist wegen seiner weiten Verbreitung und der toxischen Wirkung auf fast alle Organsysteme von großer medizinischer Bedeutung. Die Auswirkungen sind vielfältig und können zahlreiche Krankheitsbilder hervorrufen.

##### Diagnostik

Unter den derzeit verfügbaren Indikatoren für chronischen Alkoholabusus ist CDT (carbohydrate deficient transferrin) der Marker mit der höchsten diagnostischen Spezifität (ca. 97 %). Andere Marker für chronischen Alkoholabusus wie  $\gamma$ -GT bzw. MCV können bei Patienten mit Lebererkrankungen, Vitamin-B12- und Folsäuremangel sowie bei hämatologischen Erkrankungen falsch-positive Ergebnisse zeigen. Erhöhte  $\gamma$ -GT- bzw. MCV-Werte sollten deshalb bei Verdacht auf Alkoholabusus immer durch eine zusätzliche CDT-Bestimmung überprüft werden.

Im Gegensatz zur Blutalkohol-Bestimmung, mit der nur die aktuelle Alkoholaufnahme festgestellt werden kann, ermöglicht das CDT als Langzeitparameter die Diagnose des chronischen Alkoholabusus. Personen mit moderatem Alkoholkonsum (bis ca. 40 g Ethanol/Tag) zeigen normale CDT-Serumkonzentrationen. Ein erhöhter CDT-Wert wird dagegen nach mindestens einer Woche chronischen Alkoholkonsums (> 60 g Ethanol/Tag) erreicht. Bei Alkoholabstinenz normalisieren sich die Werte mit einer mittleren Halbwertszeit von 14 bis 17 Tagen. CDT ist damit hervorragend zur Kontrolle der Alkohol-Abstinenz geeignet.

Die diagnostische Sensitivität des Parameters CDT liegt für Männer bei etwa 78 % (Frauen etwas niedriger). Ein negativer CDT-Befund schließt somit einen chronischen Alkoholabusus nicht sicher aus. Eine Diagnose sollte daher immer im Zusammenhang mit der Anamnese und anderen untersuchten Laborparametern (z.B.  $\gamma$ -GT, MCV) erfolgen.

##### Methodik der CDT-Bestimmung

Es sind verschiedene analytische Methoden zur Bestimmung von CDT verfügbar. Insbesondere die Bestimmung mit Immunoassays birgt deutliche analytische Schwächen, die zu falsch-positiven Ergebnissen führen können.

Die Referenzmethode für die *CDT-Bestimmung* ist heute die Anionenaustausch-Hochleistungsflüssigchromatographie (HPLC). Da bei dieser Methode alle Transferrin-Fractionen separat detektiert werden, sind die Messergebnisse wesentlich aussagekräftiger. Falsch positive CDT-Werte, die einen unbegründeten Verdacht auf einen Alkoholabusus geben könnten, sind weitestgehend ausgeschlossen.

##### Nachweis von CDG-Syndromen

Die HPLC-Analytik ermöglicht zudem den Nachweis von atypischen Transferrin-Mustern, wie sie bei CDG-Syndromen (CDG: congenital disorder of glycosylation) auftreten. Sie eignet sich daher auch zum CDG-Screening. Es sind z.Zt. etwa 20 unterschiedliche CDG-Typen mit verschiedenen Symptomen und Krankheitsverläufen bekannt. Neben infantilen und adoleszenten Formen treten auch adulte Verlaufsformen auf. Da es für 2 der bekannten CDG-Erkrankungen spezifische Therapien gibt, ist eine sichere Diagnostik bei schweren Multisystemerkrankungen essentiell. Für den häufigsten CDG-Typ, CDG Ia, bieten wir zudem einen *Gentest* (PMM2-Gen) an.

##### Material

###### CDT-Bestimmung: 2 ml Serum

- Serum möglichst schnell nach der Blutentnahme gewinnen
- *keine* EDTA-Röhrchen verwenden

Proben stets kühl lagern und transportieren.

###### CDG-Gentest\*: 2 ml EDTA-Blut

\*: Bei entsprechender Indikation werden die Kosten dieser Untersuchungen von den Krankenkassen übernommen und belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes (Überweisungsschein mit Ausnahmeindikation 32010).