

Tabelle: Übersicht über genetisch-bedingte Lebererkrankungen mit Manifestation im Erwachsenenalter

Erkrankung	Erbgang	Inzidenz	Phänotyp MIM Nr.	Gen Protein	Häufige krankheitsassoziierte Varianten
Hämochromatose (Typ 1)	autosomal rezessiv	nicht verfügbar	#235200	<i>HFE</i> HFE	p.H63D (rs1799945) p.C282Y (rs1800562)
Morbus Wilson	autosomal rezessiv	1:30,000 - 1:100,000	#277900	<i>ATP7B</i> ATP7B	p.A778L p.H1069Q (rs76151636)
Alpha1-Antitrypsin- Mangel (Leber betreffend)	autosomal co-dominant	1:2,000 - 1:3,000	#613490	<i>SERPINA1</i> A1AT	p.Q264V (PiS, rs17580) p.Q342K (PiZ, rs28929474)
Citrin-Mangel (Citrullinämie II, CTLN2)	autosomal rezessiv	1:100,000 - 1:230,000	#603471	<i>SLC25A13</i> AGC2	c.851delGTAT (rs80338720) IVS11+1G>A (rs80338722) p.R43X p.R355X
Dubin-Johnson- Syndrom	autosomal rezessiv	1:3,000 - 1:300,000	#237500	<i>ABCC2</i> MRP2	keine spezifischen Varianten
Gilbert-Meulengracht- Syndrom	autosomal rezessiv	1:10 (Kaukasier)	#143500	<i>UGT1A1</i> UDPGT	A(TA)7TAA (rs8175347)
BRIC-1	autosomal rezessiv	nicht verfügbar	#243300	<i>ATP8B1</i> FIC1	p.I661T (rs121909100)
BRIC-2	autosomal rezessiv	nicht verfügbar	#605479	<i>ABCB11</i> BSEP	p.A570T p.R1050C
LPAC/ Gallensteinleiden		nicht verfügbar	#600803	<i>ABCB4</i> MDR3	keine spezifischen Varianten
ICP-1			#147480	<i>ATP8B1</i> FIC1	keine spezifischen Varianten
ICP-2			nicht verfügbar	<i>ABCB11</i> BSEP	p.V444A (rs2287622) p.N591S (rs11568367)
ICP-3			#614972	<i>ABCB4</i> MDR3	p.S320F (rs72552778)
ICP			nicht verfügbar	<i>NR1H4</i> FXR	p.M173T (rs61755050)
Sitosterolämie	autosomal rezessiv	<1:1,000,000	#210250	<i>ABCG5/G8</i> ABCG5/G8	p.G574R (ABCG8; rs137852988)

adaptiert von

Dröge C, Häussinger D, Keitel V. Genetic variants in adult liver diseases. Z Gastroenterol 2015; 53(12):1436-1446.