

X

xANCA

- ▶ [Autoantikörper gegen Granulozytenzytoplasma](#)

Xanthin

H.-D. Haubeck

Englischer Begriff xanthine

Definition Xanthin ist ein wichtiger Metabolit des Purinmetabolismus.

Beschreibung Die Purinnukleotide Adenylat (AMP) und Guanylat (GMP) werden zu Xanthin und durch die Xanthinoxidase (EC 1.1.3.22) weiter zu ▶ [Harnsäure](#) abgebaut. Der seltene Xanthinoxidase-Enzymdefekt führt zu einem massiven Rückgang der Harnsäureausscheidung in den Urin (Xanthinurie Typ I). Stattdessen scheiden diese Patienten vermehrt ▶ [Hypoxanthin](#) und Xanthin in den Urin aus. Hierbei können Xanthinsteine auftreten, die durch ▶ [Infrarot-Spektrometrie](#) identifiziert werden. Die Bestimmung von Xanthin im Serum und Urin erfolgt mit HPLC-Methoden (▶ [Hochleistungs-Flüssigkeitschromatographie](#)).

Neben dem autosomal rezessiv vererbten Xanthinoxidase-mangel kann auch ein Mangel des ▶ [Molybdän](#)-Kofaktors zur Xanthinurie (Typ II) führen. Da der Molybdän-Kofaktor nicht nur für die Funktion der Xanthinoxidase essenziell ist, sondern auch für die Sulfioxidase und die Aldehydoxidase, kommt es bei diesen Patienten zusätzlich zu schweren neurologischen Symptomen.

Literatur

Simmons HA, Reiter S, Nishino T (1995) Hereditary Xanthinuria. In: Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS et al (Hrsg) The molecular and metabolic basis of inherited disease, 7. Aufl. McGraw-Hill, New York

Xanthinoxidase

- ▶ [Xanthin](#)

X-chromosomale Vererbung

J. Arnemann

Synonym(e) [Vererbung](#), [X-chromosomale rezessive und dominante](#)

Englischer Begriff X-linked inheritance

Definition X-chromosomale Vererbung beschreibt die Vererbung eines X-chromosomalen Gens oder seiner Modifikation und unterscheidet mit Blick auf den Phänotyp zwischen den Formen X-chromosomal rezessiv und X-chromosomal dominant.

Beschreibung Bei der häufigeren Form der X-chromosomal rezessiven Vererbung treten Mutationen in einem X-chromosomalen Gen insbesondere im männlichen Geschlecht auf, wenn im hemizygoten Zustand, d. h. bei Fehlen eines zweiten X-Chromosoms, das maternal vererbte, mutierte Gen ausreichend ist, einen klinisch auffälligen Phänotyp zu bedingen. Eine Frau, die für dieses Gen heterozygot ist und ein zweites

unmutiertes Gen besitzt, ist meist eine Mutationsanlageträgerin und selbst nicht oder nur schwach betroffen. Eine schwache, klinisch variable Ausprägung des Gendefekts bei Frauen lässt sich meist mit einer verschobenen („skewed“) X-Inaktivierung erklären, bei der, zu einem variablen Anteil, nicht in allen Körperzellen das X-Chromosom mit dem Gendefekt durchgängig inaktiviert ist. Beim X-chromosomal rezessiven Erbgang kann eine Frau das volle klinische Bild zeigen, wenn sie ein mutiertes Gen von der Mutter, das andere mutierte Gen vom klinisch betroffenen Vater geerbt hat.

Als Beispiel für diesen Erbgang wird regelmäßig die Vererbung der Bluterkrankheit Hämophilie A in der Familie der englischen Queen Victoria und den verwandten europäischen Adelshäusern erwähnt.

Bei dem seltener auftretenden X-chromosomal dominanten Erbgang ist eine dominante Mutation hinreichend, um im weiblichen und im männlichen Geschlecht gleichermaßen einen klinisch auffälligen Phänotyp zu bedingen. Bei einer Tochter kann die Mutation sowohl von einer betroffenen Mutter als auch einem betroffenen Vater vererbt werden, während betroffene Väter die Mutation nur an ihre dann auch betroffenen Töchter weitergeben können, da die Söhne ja immer das väterliche Y-Chromosom erben. Töchter, die homozygot eine entsprechende Mutation vom Vater und der Mutter erben, sind i. d. R. klinisch stärker betroffen als Söhne.

Aber auch hier gibt es Ausnahmen, wie z. B. das Aicardie-Syndrom, bei dem betroffene Knaben aufgrund der Letalität dieses Gens im hemizygoten Status bereits intrauterin versterben, die schwerstbetroffenen Mädchen aber geboren werden. Diese Erkrankung ist immer auf eine Neumutation zurückzuführen, eine Vererbung durch die betroffenen Mädchen ist nicht bekannt. Ein weiteres, relativ bekanntes Beispiel ist das Rett-Syndrom, bei dem ebenfalls in über 95 % der Fälle die Erkrankung auf eine Neumutation im MECP2-Gen zurückzuführen ist.

Literatur

Strachan T, Read AP (2005) Molekulare Humangenetik. Elsevier GmbH, München

X-Chromosom-Inaktivierung

► X-Inaktivierung

Xenobiotika

T. Arndt

Synonym(e) [Fremdstoffe](#)

Englischer Begriff xenobiotic

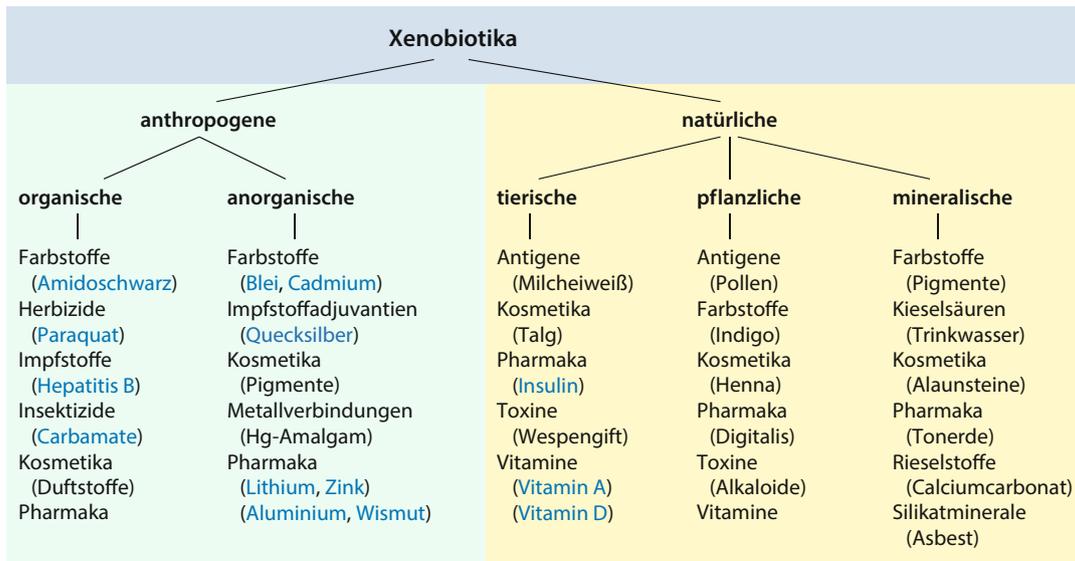
Definition Bezeichnung für einen einem Ökosystem fremden Stoff. Im engeren Sinn ein auf den menschlichen Körper einwirkender fremder Stoff.

Beschreibung Xenobiotika (griech. xenos: fremd; bios: Leben) ist ein Begriff, der abhängig vom betrachteten Ökosystem oder Organismus unterschiedliche Stoffgruppen und Stoffe umfassen kann. So sind dem menschlichen Organismus fremde tierische oder pflanzliche Inhaltsstoffe Xenobiotika, während sie für die Ursprungsspezies körpereigene Stoffe und damit keine Xenobiotika sind. Xenobiotika sind nicht grundsätzlich anthropogenen Ursprungs (Abb. 1), aber alle auf den menschlichen Organismus einwirkenden körperfremden Stoffe sind Xenobiotika. Viele Nahrungsbestandteile sind nach dieser Definition Xenobiotika, die nicht zwingend eine gesundheitsschädigende, sondern im Gegenteil oft eine gesundheitsfördernde Wirkung haben (z. B. Vitamine). Eine Gleichsetzung von Xenobiotika mit gesundheitsschädlichen Stoffen ist deshalb nicht zulässig.

Anmerkung 1 Diese Definition wurde entwickelt unter Verwendung des Römpp Chemie Lexikons.

Anmerkung 2 Für einige Stoffe wäre eine dosisabhängige Zuordnung zu bzw. Ausgliederung aus den Xenobiotika zu diskutieren. So ist z. B. Ethanol (Alkohol) ein physiologisches Produkt der im Verdauungstrakt des Menschen angesiedelten Bakterien, also nicht zwingend körperfremd und damit kein Xenobiotikum. Den in unphysiologischen Mengen aufgenommenen Fremdstoff Trinkethanol könnte man dagegen durchaus auch als Xenobiotikum bezeichnen. Gleiches gilt beispielsweise für Stickstoffmonoxid, das einerseits als endogener Neurotransmitter wichtige physiologische Funktionen steuert und andererseits in unphysiologischen Konzentrationen als Fremdstoff den menschlichen Organismus schädigt.

Anmerkung 3 Nach der ► [International Union of Pure and Applied Chemistry](#) „ist ein Xenobiotikum eine dem lebenden Organismus fremde Verbindung, hauptsächlich Medikamente („drugs“), Karzinogene und andere Verbindungen, die künstlich in die Umwelt („environment“) eingetragen wurden“. Wenn Umwelt hier nicht als der menschliche Körper, sondern als unsere Umwelt als solche zu verstehen ist, würde diese Definition zu kurz greifen. So würden, um nur ein Beispiel zu nennen, die aus Pilzen extrahierten und am Menschen als Immunsuppressiva eingesetzten (körperfremden) Stoffe nicht als Xenobiotika betrachtet, da sie als natürliche Stoffe nicht „künstlich“ in die „Umwelt“ eingetragen wurden.



Xenobiotika, Abb. 1 Versuch einer Xenobiotika-Systematik mit Beispielen

Literatur

Falbe J, Regitz M (Hrsg) (1992) Römpp Chemie Lexikon. Georg Thieme Verlag, Stuttgart/New York

Xenohormone

► [Endokrine Disruptoren](#)

Xenonlampe

T. Arndt

Englischer Begriff Xenon lamp

Definition Die Xenonlampe enthält Wolframelektroden in einem unter hohem Druck mit Xenon-Gas gefüllten Quarzkölbchen. Das Licht wird durch eine (nahezu punktförmige) Bogenentladung zwischen den Wolframelektroden erzeugt.

Beschreibung Die Xenonlampe gehört zu den sog. Kontinuumstrahlern. Ihr Strahlungsspektrum (200–1000 nm) ähnelt dem Sonnenlicht, das heißt ist nahezu kontinuierlich über einen breiten Wellenlängenbereich verteilt. Die Leuchtdichte (Lichtstärke je cm²) ist außerordentlich hoch. Die Entladung brennt ruhig, d. h., die zeitlichen Schwankungen der Lichtstärke betragen weniger als 1,5 %. Die Xenonlampe ist aufgrund dieser Eigenschaften hervorragend für spektrometrische Untersuchungen (► [Spektrometrie/Spektroskopie](#)) geeignet.

Im klinisch-chemischen Labor wird die Xenonlampe in der UV-Spektrometrie eingesetzt. Das Kontinuumspektrum wird dann durch geeignete optische Elemente (z. B. ► [Monochromator](#), Prisma, ► [Filter](#)) zerlegt und eine für die jeweilige Analyse optimale Wellenlänge (exakter ein Wellenlängenbereich) herausgefiltert.

Literatur

Kortüm G (1962) Kolorimetrie, Photometrie und Spektrometrie. Eine Anleitung zur Ausführung von Absorptions-, Emissions-, Fluoreszenz-, Streuungs-, Trübungs- und Reflexionsmessungen. Springer, Berlin/Göttingen/Heidelberg

Xg-Blutgruppensystem

K. Kleesiek, C. Götting, J. Diekmann, J. Dreier und M. Schmidt

Synonym(e) [PBDX](#)

Englischer Begriff Xg blood group system

Definition Das für die Xg-Antigene kodierende Gen ist auf dem X-Chromosom lokalisiert (Xp22.32) und besteht aus 10 Exons, von denen Exon 1–3 in der pseudoautosomalen Region und Exon 4–10 in der X-spezifischen Region liegen. Es handelt sich um ein erythrozytäres Blutgruppensystem.

Beschreibung Die Funktion des Xg-Proteins ist nicht bekannt. Das Xg^a-Antigen ist ein 180 Aminosäure großes Glykoprotein, das zu den Typ-II-Membranproteinen gehört. Die Molekularmasse des Proteins beträgt zwischen 22 und 29 kDa und trägt 16 potenzielle O-Glykosylierungsstellen. Ein offensichtlich dupliziertes Gen, CD99 (MIC2), ist neben dem Xg-Gen in der pseudoautosomalen Region lokalisiert. Das CD99 (Synonym 12E7-Antigen) stellt ein T-Zell-Adhäsionsmolekül dar. Die Antigene Xg^a und CD99 sind die einzigen bekannten Antigene dieses Blutgruppensystems. Es treten nur die Phänotypen Xg(a+) und Xg(a-) auf. Es wird vermutet, dass der Xg-Polymorphismus eher über den Expressionslevel des Xg-Proteins auf der Erythrozytenmembran als über eine Variation der Aminosäuresequenz des Proteins definiert wird. Das XG-Regulatorgen (XGR) ist zwischen dem XG- und MIC2-Gen lokalisiert und kontrolliert die Transkription dieser beiden Gene. Das Xg^a-Antigen kommt bei 89 % der Frauen und 66 % der Männer vor. Die Antigenität des Xg-Proteins ist gering. Anti-Xg^a-Antikörper sind selten und haben eine geringe transfusionsmedizinische Bedeutung. Es handelt sich um Antikörper vom IgG-Typ.

Literatur

- Blood Group Antigen Gene Mutation Database. NCBI, Bethesda, Maryland
- Ellis NA, Tippett P, Petty A, Reid M, Weller PA, Ye TZ, German J, Goodfellow PN, Thomas S, Banting G (1994) PBDX is the XG blood group gene. *Nat Genet* 8:285–290
- Fouchet C, Gane P, Cartron JP, Lopez C (2000) Quantitative analysis of XG blood group and CD99 antigens on human red cells. *Immunogenetics* 51:688–694
- Reid ME, Lomas-Francis C (2004) *The blood group antigen facts book*, 2. Aufl. Elsevier, New York

X-Hormon

► Inhibin

X-Inaktivierung

J. Arnemann

Synonym(e) X-Chromosom-Inaktivierung

Englischer Begriff X-inactivation

Definition Die X-Inaktivierung oder X-Chromosom-Inaktivierung bezeichnet die nahezu vollständige Geninaktivierung

auf einem der beiden X-Chromosomen im weiblichen Genom (46,XX).

Beschreibung Dem Inaktivierungsmechanismus liegt ein epigenetisches Phänomen zugrunde, die Auswahl des X-Chromosoms ist dabei zufällig. Die Geninaktivierung eines nahezu kompletten X-Chromosoms reduziert in der weiblichen Zelle die Gendosis auf das Niveau im männlichen Geschlecht (46,XY), bei dem nur ein X-Chromosom vorhanden ist, das niemals der X-Inaktivierung unterliegt. Ausgenommen von der Geninaktivierung sind lediglich die als pseudoautosomale Region (PAR) bezeichneten Regionen im distalen Abschnitt des kurzen (PAR1) und des langen Arms (PAR2) des X-Chromosoms, die eine 100 %ige Homologie zur selben Region auf dem Y-Chromosom aufweisen.

Im langen Arm des X-Chromosoms befindet sich ein sog. X-Inaktivierungszentrum (XIC) mit dem Gen XIST („X-inactive specific transcript“), das in eine nicht kodierende RNA transkribiert wird. Diese XIST-RNA hat eine regulatorische Funktion und bindet an die Gene, bevorzugt an die Promotorbereiche, und bedingt eine Hypoacetylierung der Histone, u. a. mit Ablösung des normalen Histons vom Typ H2A durch macroH2A. Dies bedingt eine Methylierung der DNA und Inaktivierung der Promotorbereiche. Insgesamt wird das Chromatin des inaktivierten X-Chromosoms kompakter und unterliegt einer fortschreitenden Heterochromatisierung. Das inaktive X-Chromosom (Xi) lagert sich an der Kernmembran an, und die heterochromatische DNA kann anhand von Mundschleimhautabstrichen nach spezifischer Färbung mit Orcein lichtmikroskopisch als Barr-Körperchen dargestellt werden.

Das XIST-Gen unterliegt selbst nicht der Inaktivierung und transkribiert aktiv XIST-RNA, während die Transkription des XIST-Gens auf dem aktiven X-Chromosom inaktiviert ist.

Die X-Inaktivierung ist in der frühesten Embryonalentwicklung noch nicht ausgeprägt und setzt erst mit der Differenzierung der pluripotenten Zellen ein. Die X-Inaktivierung folgt dabei weitestgehend dem Zufall, und die beiden X-Chromosomen können in den Organen und Geweben unterschiedlich inaktiviert sein.

Literatur

- Briggs et al (2014) X chromosome inactivation: recent advances and a look forward. *Curr Opin Genet Dev* 28:78–82

XK

► Kx-Blutgruppensystem

XML

O. Colhoun

Synonym(e) Extensible Markup Language

Englischer Begriff extensible markup language

Definition Metasprache, mit der die Struktur von Dokumenten beschrieben wird. XML (deutsch: erweiterbare Beschreibungssprache) ist eine Untermenge von SGML („standard generalized markup language“; normierte verallgemeinerte Auszeichnungssprache).

Beschreibung Ein XML-Dokument ist medien- und plattformneutral, es kann unter allen Betriebssystemen bearbeitet oder publiziert werden. XML-Dokumente sind (wie ► [HTML](#) und SGML) reine ASCII-Dokumente, die sich im Prinzip mit jedem Texteditor öffnen und bearbeiten lassen; es empfiehlt sich allerdings, nur spezielle XML-Editoren zu verwenden, weil diese über angepasste Editierfunktionen verfügen. Um ein XML-Dokument zu strukturieren, wird es in einem solchen Editor ausgezeichnet, d. h., die verschiedenen Inhaltskomponenten (Überschriften, Absätze usw.) werden mit Codes versehen.

XT

► [Xylosyltransferase](#)

Xylole

► [Methylhippursäuren](#)

Xylose-Test

R. Tauber und F. H. Perschel

Synonym(e) Dünndarmresorptionstest

Englischer Begriff D-xylose absorption test

Definition Klinisch häufig eingesetzter Funktionstest, mit dem die Resorptionsfunktion von Duodenum und Jejunum für Monosaccharide durch Messung der renalen D-Xylose-

Ausscheidung und/oder der D-Xylose-Serumkonzentration nach oraler Gabe von D-Xylose bestimmt wird.

Durchführung Nach Blasenentleerung werden dem nüchternen Patienten 25 g D-Xylose gelöst in 300 mL Wasser sowie weitere 300 mL Wasser zur Sicherstellung einer ausreichenden Diurese per os gegeben. Über eine Periode von 5 Stunden nach Gabe der D-Xylose-Testdosis wird der Urin gesammelt und asserviert, wobei nach 5 Stunden die Blase nochmals entleert und dieser Urin mit gesammelt wird. Vor Testbeginn sowie 1 und 2 Stunden nach Testbeginn wird venöses Blut (ca. 5 mL) für die Serumgewinnung entnommen. Nach Durchmischung und Bestimmung des Gesamtvolumens des 5-Stunden-Sammelurins wird die Konzentration von D-Xylose in einer Urinprobe fotometrisch mit der p-Bromanilin-Methode oder mittels ► [Gaschromatographie](#) bestimmt und die im 5-Stunden-Sammelurin ausgeschiedene D-Xylose-Menge berechnet. Im Serum wird die D-Xylose-Konzentration nach Enteiweißung mit Trichloressigsäure mit derselben Methode gemessen.

Struktur Pentose, D-Aldose.

Synthese – Verteilung – Abbau – Elimination D-Xylose wird zu 60 – 80 % aktiv (carriervermittelt) in Duodenum und Jejunum resorbiert. Die höchste Serumkonzentration wird 1 – 2 Stunden nach oraler Aufnahme erreicht. Ein Anteil von ca. 60 % der resorbierten D-Xylose wird im Intermediärstoffwechsel metabolisiert; etwa 40 % werden während 24 Stunden nach Gabe – v. a. während der ersten 5 Stunden – unverändert renal ausgeschieden.

Funktion – Pathophysiologie Störungen der Resorptionsfunktion der Mukosa von Duodenum und Jejunum z. B. bei Entzündung, Atrophie oder Resektion führen zu einer verminderten Aufnahme von D-Xylose aus dem Darmlumen und in der Folge zu einer verminderten bzw. verzögerten Zunahme der Serumkonzentration sowie zu einer verminderten renalen Ausscheidung von D-Xylose.

Untersuchungsmaterial – Entnahmebedingungen

5-Stunden-Sammelurin (zum Sammeln Zusatz von 5 mL einer 10 %igen Lösung von Thymol in Isopropanol), Serum.

Präanalytik Nüchterner Patient (12-Stunden-Nahrungs- und Alkoholkarenz). Entleerung der Harnblase.

D-Xylose ist in der Urinprobe bei Thymol-Isopropanol-Zusatz bei Raumtemperatur über 48 Stunden stabil, ohne Zusatz bei 4 °C über 24 Stunden. Im Serum ist D-Xylose bei 4 °C über 3 Tage stabil.

Analytik Photometrische Bestimmung (► [Photometrie](#)) mit der p-Bromanilin-Methode nach H. J. Roe und E. W. Rice (1948). ► [Gaschromatographie](#).

Konventionelle Einheit g.

Internationale Einheit mmol.

Umrechnungsfaktor zw. konv. u. int. Einheit mmol/L = mg/L \times 0,00666.
mg/L = mmol/L \times 150.

Referenzbereich – Erwachsene Bei 25 g Testdosis:

- Urin >4 g/5 h (>26,6 mmol/5 h)
- Serum 1-Stunden-Wert >250 mg/L (>1,67 mmol/L)

Referenzbereich – Kinder S. Erwachsene.

Indikation Verdacht auf Malabsorption.

Interpretation Eine verminderte D-Xylose-Ausscheidung bzw. ein verminderter Anstieg der D-Xylose-Serumkonzentration weisen auf eine Störung der Resorptionsfunktion von Duodenum und Jejunum im Rahmen einer Dünndarm-Erkrankung (s. o.) hin. Zur medizinischen Bewertung s. folgende Tabelle:

Pathologischer Ausfall	Normales Ergebnis
Intestinale Erkrankungen:	Chronische Pankreatitis
- Sprue	Ileitis terminalis (Morbus Crohn)
- Morbus Whipple	Colitis ulcerosa
- Weitere Ursachen der jejunalen Malabsorption (Amyloidose, Resektion)	Generalisierte oder spezifische Kohlenhydratmaldigestion (z. B. Laktasemangel)
Extraintestinale Erkrankungen:	Malabsorption im unteren Intestinalbereich
- Verzögerte Magenentleerung	
- Bakterielle Überbesiedlung	
- Karzinoïdsyndrom	
- Zollinger-Ellison-Syndrom	
- Aszites, massive Ödeme, Myxödem	
- Niereninsuffizienz	

Der D-Xylose-Test erlaubt keinen Nachweis isolierter Defekte von Disaccharidasen der enteralen Bürstensaummembran wie eines Laktase- oder ▶ **Saccharase-Isomaltase-Mangels**. Ein normales Ergebnis eines D-Xylose-Tests schließt eine krankhafte Veränderung des Ileums z. B. bei M. Crohn nicht aus. Eine exokrine Pankreasinsuffizienz hat keinen Einfluss auf den D-Xylose-Test. Eine pathologische D-Xylose-Ausscheidung bei intakter intestinaler Resorptionsfunktion kann vorliegen bei Niereninsuffizienz, Exsikkose, Hypothyreose, bakterieller Übersiedlung des Dünndarms, Aszites und anderen Erkrankungen. Als ▶ **Störgrößen** sind unvollständiges Urinsammeln, unvollständige Blasenentleerung am Ende der Sammelperiode, unzureichende Diurese bei Exsikkose, Erbrechen und Nahrungsaufnahme während der Testdurchführung zu beachten.

Eine verminderte Xylose-Ausscheidung wird bei der Einnahme von einigen Medikamenten gefunden: Acetylsalicylsäure, Colchicin, Digoxin, Digitoxin, Neomycin, Opiumalkaloide u. a.

Diagnostische Wertigkeit In Kombination mit Untersuchungen der exokrinen Pankreasfunktion, der ▶ **Stuhlfett-Ausscheidung** bzw. der pankreasspezifischen Elastase (▶ **Elastase, pankreasspezifische**) und der Dünndarmbiopsie ermöglicht der D-Xylose-Test die differenzialdiagnostische Abgrenzung einer intestinalen Malabsorption von einer durch exokrine Pankreasinsuffizienz verursachten Maldigestion.

Literatur

- Craig RM, Ehrenpreis ED (1999) D-Xylose testing. J Clin Gastroenterol 29:143–150
Roe JH, Rice EW (1948) A photometric method for the determination of free pentoses in animal tissues. J Biol Chem 173:507–512

Xylosyltransferase

K. Kleesiek und C. Götting

Synonym(e) **Proteoglycan core protein beta-D-xylosyltransferase; UDP-D-Xylose; XT; XylT**

Englischer Begriff XT; XylT; UDP-D-xylose; proteoglycan core protein beta-D-xylosyltransferase

Definition Kenngröße zum Nachweis der Destruktion und Proliferation von Fibroblasten bei systemischer und lokaler Sklerosierung.

Beschreibung Funktion: XT ist ein Enzym, das an der Biosynthese der Proteoglykane, insbesondere der Proteochondroitinsulfatoligomere, beteiligt ist. Die Primärstruktur der XT-I und der Isoform XT-II wurden 2000 aufgeklärt.

Proteoglykane besitzen die Fähigkeit, im interzellulären Bindegewebe mit Hyaluronan und Kollagen multimolekulare Komplexe mit einem Gesamtmolekulargewicht von ca. 50 Mio. Dalton zu bilden. Bei einem Sklerosierungsprozess ist die Bildung der Fibroblasten und die Freisetzung der Proteoglykane aus diesen Zellen in den Extrazellulärraum gesteigert. Als eine von 6 Glykosyltransferasen spielt die XT eine wichtige Rolle bei der Polymerisation von Bindungsregion und Polysaccharidseitenkette des Proteoglykans. Durch die Übertragung von Xylose auf definierte Serinmoleküle im Core-Polypeptid wird es zum Schlüssel- und Regulationsenzym der Glykosaminoglykansynthese. Wichtig für seine diagnostische Bedeutung ist die

Tatsache, dass es nach der Proteoglykansynthese gebunden an Proteoglykane in den Extrazellulärraum freigesetzt wird.

Klinik: In der Synovialflüssigkeit von Patienten mit chronischer Polyarthritits und anderen entzündlichen Gelenkerkrankungen ist die Konzentration der XT erhöht. Ursache der Freisetzung des Enzyms in den Extrazellulärraum bei diesen Erkrankungen ist zum einen die Destruktion der Chondrozyten, zum anderen die Sklerosierung der Synovialmembran durch den Umwandlungsprozess der Hyaluronan-bildenden Synovialfibroblasten in Chondroitinsulfat-bildende Fibrozyten. Außerhalb des Gelenkes im Blutserum ist bei den lokalen Gelenkerkrankungen keine Zunahme der XT-Konzentration messbar. Bei der systemischen Sklerodermie dagegen sind erhöhte XT-Konzentrationen im Blut nachweisbar. Die Konzentration korreliert mit der Aktivität der Erkrankung und ist daher im Rahmen von Therapiekontrollen eine objektive pathogenetische Kenngröße.

Methode: Die Basis der XT-Analytik bildet die Messung des Xylosetransfers aus UDP-D-Xylose in ein geeignetes Akzeptorpolypeptid. Als Akzeptoren wurden früher präparierte Core-Polypeptide und danach ein repetierendes Hexapeptid aus der Seide von *Bombyx mori* benutzt. Heute ist ein synthetisches Peptid (Bio-BIK-F) das optimierte Substrat. Die Messung des Einbaus der Xylose kann radiochemisch erfolgen.

Eine präzise und schnelle Bestimmung der XT-Aktivität ist mit der „HPLC elektrospray ionisation tandem mass spectrometry“ möglich.

Literatur

- Götting C, Sollberg S, Kuhn J, Weilke C, Huerkamp C, Brinkmann T, Krieg T, Kleesiek K (1999) Serum xylosyltransferase: a new biochemical marker of the sclerotic process in systemic sclerosis. *J Invest Dermatol* 112:919–924
- Götting C, Kuhn J, Zahn R, Brinkmann T, Kleesiek K (2000) Molecular cloning and expression of human UDP-d-Xylose: proteoglycan core protein beta-d-xylosyltransferase and its first isoform XT-II. *J Mol Biol* 304:517–528
- Kleesiek K, Reinards R, Okusi J, Wolf B, Greiling H (1987) UDP-D-xyloseproteoglycan core protein beta-D-xylosyltransferase: a new marker of cartilage destruction in chronic joint diseases. *J Clin Chem Clin Biochem* 25:473–481
- Kuhn J, Prante C, Schön S, Götting C, Kleesiek K (2006) Measurement of fibrosis marker xylosyltransferase I activity by HPLC electrospray ionization tandem mass spectrometry. *Clin Chem* 52:2243–2249

XylT

- [Xylosyltransferase](#)