Autoantikörper gegen Mup44

W. Stöcker und C. Krüger
Euroimmun Medizinische Labordiagnostika AG, Lübeck,
Deutschland

Synonym(e) Autoantikörper gegen die cytosolische 5'-Nukleotidase 1A (cN-1A); Anti-cN-1A-Autoantikörper; Autoantikörper gegen Mup44

Englischer Begriff autoantibodies against cytosolic 5'-nucleotidase 1A; autoantibodies against cN-1A; anti-cN-1A autoantibodies; autoantibodies against Mup44

Definition Autoantikörper gegen die cytosolische 5'-Nukleotidase 1A sind spezifische Marker für die sporadische Einschlusskörpermyositis („sporadic inclusion body myositis“, sIBM).

Funktion – Pathophysiologie Die cytosolische 5'-Nukleotidase 1A kommt vorwiegend in Zellen der Skelettmuskulatur vor und katalysiert die Hydrolyse von Adenosinmonophosphat. In den bei sIBM typischerweise in den Muskelfasern zu findenden abnormalen Einschlusskörpern finden sich Ablagerungen von cN-1A. Autoantikörper gegen cN-1A lassen sich mit einer moderaten Prävalenz bei sIBM-Patienten finden und stellen den ersten spezifischen Biomarker für sIBM dar.

Analytik Autoantikörper gegen cN-1A lassen sich mit mittels ► **Enzymimmunoassay** (► **Enzyme-linked Immunosorbentassay**, Chemilumineszenz-Immunoassay) und ► **Immunoblot** unter Verwendung von rekombinantem humanem cN-1A-Protein in Volllänge bestimmen.

Untersuchungsmaterial Serum, Plasma.

Probenstabilität Autoantikörper sind bei +4 °C bis zu 2 Wochen lang beständig, bei –20 °C über Monate und Jahre hinweg.

Diagnostische Wertigkeit Die Bestimmung von Autoantikörpern gegen cN-1A ist von besonderer Bedeutung für die Diagnose der sIBM, da es sich hierbei um den bislang einzigen spezifischen Biomarker handelt. Insbesondere die mitunter schwierige Differenzialdiagnose zu anderen Myopathien wird durch die Anti-cN-1A-Bestimmung erleichtert und ist bei unklaren oder fehlenden Muskelbiopsie-Ergebnissen von großer Bedeutung. Anti-cN-1A-Autoantikörper kommen bei sIBM-Patienten mit einer moderaten Prävalenz von 30–40 % vor und zeichnen sich durch eine in Kontrollkollektiven ermittelte hohe Spezifität für sIBM von >95 % aus.

Literatur

- Herbert M, Puijn GJM (2015) Novel serology testing for sporadic inclusion body myositis: disease-specificity and diagnostic utility. *Curr Opin Rheumatol* 27(6):595–600
- Kramp SL, Karayev D, Shen G, Metzger AL, Morris RI, Karayev E, Lam Y, Kazdan RM, Puijn GJ, Saschenbrecker S, Dähnrich C, Schlumberger W (2016) Development and evaluation of a standardized ELISA for the determination of autoantibodies against cN-1A (Mup44, NT5C1A) in sporadic inclusion body myositis. *Auto Immun Highlights* 7(1):16
- Pluk H, van Engelen BG, Puijn GJM (2011) Anti-Mup44: the first inclusion body myositis-specific autoantibody. In: Conrad K et al (Hrsg) *From prediction to prevention of autoimmune diseases: autoantigens, autoantibodies, autoimmunity*. Pabst Science Publishers, Lengerich, S 867