

Genetisch bedingte Erkrankungen mit Bezug zur Inneren Medizin

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Adipositas ⁺	ADCY3, ADIPOQ, ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, CELA2A, CEP19, DYRK1B, ENPP1, FFAR4, FTO, GHRL, GNAS, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, NR0B2, NTRK2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SH2B1, SIM1, UCP1, UCP3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
ALPS (Autoimmun-Lymphoproliferatives Syndrom) ⁺	ADA2, AICDA, CASP10, CASP8, CD40LG, CTLA4, EDAR, FADD, FAS, FASLG, ITK, KRAS, LRBA, NCKAP1L, NRAS, PIK3R1, PRF1, PRKCD, RASGRP1, RELA, SH2D1A, STAT3, WAS, XIAP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Amyloidose ⁺	APOA1, B2M, FGA, GSN, LYZ, OSMR, TTR	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Calcium-/Phosphatstoffwechselstörung ⁺	AP2S1, ALPL, CASR, CDC73, CLCN5, CTNS, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, DMP1, ENPP1, FGF23, GALNT3, GCM2, GNA11, GNAS, GNAS-AS1, KL, OCRL, PHEX, PTH, PTH1R, SLC12A1, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, SMAD9, STX16, VDR	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Chronisch-entzündliche Darmerkrankungen (CED) ⁺	ABCB1, ADAM17, ATG16L1, CARD8, DGAT1, EPCAM, FOXP3, GUCY2C, IL10RA, IL10RB, IL23R, IL37, IL6, IRF5, IRGM, INAVA, MVK, MYO5B, NEUROG3, NLRC4, NOD2, PLVAP, SLC26A3, SLC9A3, SPINT2, STX3, ST8SIA2, TGFB1, TTC7A, WNT2B	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cystische Fibrose ⁺	CFTR (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Fettstoffwechselstörung, nicht-syndromal ⁺	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, CREB3L3, EPHX2, GHR, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIMA1, LPL, MTP, PCSK9, PPP1R17	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Glykogenose und Differentialdiagnosen ⁺	ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, ALDOB, CAV3, CPT2, DGUOK, ENO3, EPM2A, ETFA, ETFB, ETFDH, FBP1, G6PC, GAA, GALE, GALK, GALT, GBA, GBE1, GK, GYG1, GYS1, GYS2, HADHA, HADHB, LAMP2, LDHA, LDHB, MPV17, NHLRC1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG1, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, RBCK1, SERPINA1, SLC2A2, SLC37A4, SMPD1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hämochromatose ⁺	ALAS2, BMP2, BMP6, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC11A2, SLC40A1, TFR2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hereditäres Angioödem (HAE) ⁺	ACE, ANGPT1, CPN1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1, XPNPEP2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hereditäre Pankreatitis ⁺	CFTR (+MLPA), CTRC, LPL, PRSS1, SPINK1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

**Leistungsverzeichnis
Humangenetik - Molekulargenetik**



IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 - 60

IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hyperparathyreoidismus (HPT) +	CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, MEN1, PTH, RET, SLC12A1, TRPV6	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hypogonadotroper Hypogonadismus, syndromal ⁺	CHD4, CUL4B, DCAF17, DHCR7, GLI2, HFE, LEP, LEPR, POLR3B, RNF216, SEMA3E, SLC29A3, SOX10, SOX2, STS	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hypogonadotroper Hypogonadismus, nicht syndromal (mit und ohne Anosmie) ⁺	ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGF9, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HESX1, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LHX4, NDNF, NHLH2, NR0B1, NR5A1, NSMF, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, TCF12, WDR11	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Immundefekte ⁺	Genpanel mit 415 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) ⁺	ABCC8, APPL1, BLK, CEL, GCK (+MLPA), HNF1A (+MLPA), HNF1B (+MLPA), HNF4A (+MLPA), INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Morbus Meulengracht ⁺	UGT1A1*6/*28	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	MALDI-TOF
Morbus Fabry ⁺	GLA	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	Longrange PCR/NGS
Mukopolysaccharidose ⁺	ARSB, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, MCOLN1, NAGLU, NEU1, PSAP, SGSH	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Multiple Acyl-COA- Dehydrogenase Defekt (MAAD)	ACADVL, EFTA, ETTB, ETFDH	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
NASH (Nicht-alkoholische Fettleberhepatitis, NAFLD) ⁺	CYP19A1, GPD1, HADHA, HSD17B13, MBOAT7, PNPLA3, TM6SF2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Osteopetrose ⁺	AMER1, ANKH, CA2, CLCN7, CSF1R, CTSK, FAM20C, FERMT3, IKBKG, LEMD3, LRP5, LRRK1, OSTM1, PLEKHM1, PTH1R, SNX10, TCIRG1, TNFRSF11A, TNFSF11	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Osteoporose ⁺	ALPL, BMP1, CALCA, CALCR, CCR2, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, DKK1, ESR1, FGF23, FKBP10, IBSP, IFITM5, IL6, ITGB3, KDELR2, LRP4, LRP5, LRP6, MBTPS2, MESD, MIR2861, NOTCH2, P3H1, P4HB, PDLIM4, PLOD2, PLS3, PPIB, RUNX2, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SLC34A1, SLC9A3R1, SOST, SOX6, SOX9, SP7, SPARC, TENT5A, TGFB1, TMEM38B, TNFRSF11A, TNFRSF11B, TNFSF11, UGT2B17, VDR, WNK4, WNT1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Periodisches Fiebersyndrom ⁺	<i>ELANE, HTR1A, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLR4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, RIPK1, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TRNT1, WDR1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Phosphatstoffwechselstörung ⁺	<i>ALPL, CLCN5, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, KL, OCRL, PHEX, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Prämature Ovarialinsuffizienz (POI) ⁺	<i>AARS2, BMP15, BNC1, C14orf39, C17orf53, CLPP, CYP17A1, DIAPH2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ERAL1, ERCC6, ESR2, FANCM, FIGLA, FLJ22792, FMR1, FOXL2, FSHR, GDF9, GGPS1, HARS2, HFM1, HSD17B4, HSF2BP, KASH5, LARS2, LMNA, MCM8, MCM9, MEIOB, MRPS22, MSH4, MSH5, NOBOX, NR5A1, NUP107, PCCA, PCCB, PSMC3IP, RLIM, SOHLH1, SPIDR, STAG3, SYCE1, SYCP2L, TP63, TWNK, XRCC2, ZSWIM7</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Progerie und Lipodystrophie ⁺	<i>AGPAT2, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1E1, BANF1, BLM, BSCL2, CAV1, CAVIN1, EFEMP2, ELN, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FBLN5, GORAB, KCNJ6, LMNA, LTBP4, PDGFRB, PIK3R1, PLIN1, POLD1, POLR3A, PPARG, PSMB8, PYCR1, SLC25A24, TOP3A, WRN, ZMPSTE24</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Pubertas praecox ⁺	<i>CYP11B1, CYP19A1, GNAS, DLK1, KISS1, KISS1R, LHCGR, MKRN3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Septische Granulomatose ⁺	<i>CFTR, CYBA, CYBB, CYBC1, G6PD, GSS, NCF1, NCF2, NCF4, NOD2, STAT3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Systemischer Lupus erythematoses (SLE) ⁺	<i>ACP5, ADA2, C1QA, C1QB, C1QC, C2, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C9, CR2, CTLA4, DNASE1, DNASE1L3, FAS, FASLG, FCGR2A, FCGR2B, IFIH1, IRF5, OTUD1, PDCD1, PTPN22, RASGRP1, STAT4, TLR5, TLR7, TMEM173, TNFSF13B, TNFSF4, TNFAIP3, TREX1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Stoffwechselerkrankung (Gesamt-Panel) ⁺	<i>129 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zu humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigefügt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.