

Genetisch bedingte Erkrankungen mit Bezug zur Inneren Medizin

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Adipositas	<i>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</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	<i>CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, PRKAR1A, STAR</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Alpha 1-Antitrypsin-Mangel	<i>SERPINA1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	MALDI-TOF
ALPS (Autoimmun-Lympho- proliferatives Syndrom)	<i>ADA2, AICDA, CASP10, CASP8, CD40LG, CTLA4, EDAR, FADD, FAS, FASLG, ITK, KRAS, LRBA, NCKAP1L, NRAS, PIK3R1, PRF1, PRKCD, RASGRP1, RELA, SH2D1A, STAT3, WAS, XIAP</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Amyloidose	<i>APOA1, B2M, FGA, GSN, LYZ, OSMR, TTR</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Calcium-/Phosphatstoff- wechselstörung	<i>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</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Chronisch-entzündliche Darmerkrankungen (CED)	<i>ABCB1, ACSL5, ADAM17, ATG16L1, CARD8, DGAT1, EPCAM, FOXP3, GRWD1, GUCY2C, IL10RA, IL10RB, IL23R, IL37, IL6, INAVA, IRF5, IRGM, MVK, MYO1A, MYO5B, NEUROG3, NLR4, NOD2, PI4KA, PLVAP, SLC26A3, SLC9A3, SPINT2, STX3, TGFB1, TTC7A, WNT2B</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cystische Fibrose	<i>CFTR (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Fettstoffwechselstörung, nicht- syndromal	<i>ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, ANGPTL4, APOA1, APOA2, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CETP, CREB3L3, EPHX2, GHR, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIMA1, LPL, MTTP, PCSK9, PPP1R17</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
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
Hepatopathie	ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ACOX2, ADK, AKR1D1, AMACR, ASS1, ATP7B, ATP8B1, B4GALT1, BAAT, BMP2, CC2D2A, CCDC115, CLDN1, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, FAH, FOCAD, FTH1, GALE, GALK1, GALM, GALT, GBA1, GIMAP5, GUK1, HAMP, HFE, HJV, HPD, HSD3B7, JAG1, KIF12, KRT18, LARS1, LIPA, MOGS, MPV17, MRM2, MYO5B, NBAS, NOTCH2, NPHP3, NPC1, NPC2, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PKHD1, POLG, PSKH1, RINT1, RRM2B, SEMA7A, SERPINA1, SLC10A1, SLC25A13, SLC25A21, SLC35A2, SLC37A4, SLC40A1, SLC51A, SLCO1B1, SLCO1B3, SMPD1, STX5, TAT, TFAM, TFR2, TJP2, TMEM165, TRMU, TULP3, UGT1A1, USP53, VIPAS39, VPS33B, VPS50, ZFYVE19	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), CTCL, LPL, PRSS1, SPINK1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hyperparathyreoidismus (HPT)	CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, MEN1, PTH, RET, SLC12A1, TRPV6	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hypogonadotroper Hypogonadismus, nicht syndromal (mit und ohne Anosmie)	ANOS1, CCDC141, CHD7, CYP19A1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HAMP, HESX1, HFE, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LHCR, LHX3, LHX4, LMNA, NDNF, NHLH2, NR0B1, NSMF, OTX2, PCSK1, PROK2, PROKR2, PROP1, POU1F1, ROBO1, RNPC3, SEMA3A, SLC40A1, SPRY4, TAC3, TACR3, TCF12, TFR2, 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

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
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
Periodisches Fiebersyndrom	ELANE, HTR1A, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSMB8, PSTPIP1, RIPK1, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF1A, TRNT1, WDR1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Phosphatstoffwechsel-störung	ALPL, CLCN5, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, FGFR1, KL, OCRL, PHEX, SLC20A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POI)	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	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Progerie und Lipodystrophie	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	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Pubertas praecox	CYP11B1, CYP19A1, GNAS, DLK1, KISS1, KISS1R, LHCGR, MKRN3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Septische Granulomatose	CFTR, CYBA, CYBB, CYBC1, G6PD, GSS, NCF1, NCF2, NCF4, NOD2, STAT3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Spermiogrammauffälligkeiten	217 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Systemischer Lupus erythematoses (SLE)	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	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Stoffwechselerkrankung (Gesamt-Panel)	129 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

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

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