

## Hauterkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
<b>Ektodermale Dysplasie Stufe 1</b>	<i>AARS1, APCDD1, C3orf52, CDH3, CDSN, CILK1, CST6, CTSC, CYP26C1, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, EPS8L3, ERCC2, ERCC3, EVC, EVC2, GJA1, GJB3, GJB4, GJB6, GREM2, GRHL2, GTF2E2, GTF2H5, HOXC13, HR, IFT122, IFT43, IKBKG, KANK2, KDF1, KDSR, KREMEN1, KRT14, KRT16, KRT17, KRT25, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT71, KRT74, KRT83, KRT85, LEF1, LIPH, LPAR6, LRP6, LSS, MARS1, MPLKIP, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, PAX9, PERP, PKP1, PORCN, PRKD1, RNF113A, RPL21, SMOC2, SNRPE, TARS1, TP63, TRPM4, TRPS1, TSPEAR, TWIST2, WDR19, WDR35, WNT10A, WNT10B</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
<b>Ektodermale Dysplasie Stufe 2 (syndromal und DD)</b>	<i>ACP4, AMBN, AMELX, AMTN, ANAPC1, ANTXR1, AP1B1, ARID1A, ARID1B, ARID2, ATP6V1B2, ATP7A, AXIN2, BCS1L, BICRA, CDH1, CLDN1, CSTA, CTNND1, CTSK, CHUK, DLX3, DNA2, DPF2, DSP, ENAM, FAM20A, FAM83H, FGF10, FGFR2, FGFR3, FLG2, GJB2, GPR68, HEPHL1, INSR, ITGB6, JUP, KCNN3, KCNH1, KCTD1, KLK4, KRT14, KRT81, KRT83, KRT86, LAMB3, MBTPS2, MMP20, NEPRO, NLRP1, ODAPH, PERP, POC1A, POP1, PRKD1, PTH1R, RECQL4, RELT, RIPK4, ROGDI, SERPINB8, SETBP1, SLC24A4, SLC25A24, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCAD1, SMARCE1, SOX11, SOX4, SOX18, SP6, SPINK5, SREBF1, TBC1D24, TBX3, TFAP2B, TGM5, TRPV3, UBR1, WDR72</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

## Hauterkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Ichthyose und Differentialdiagnosen	AAGAB, AARS, ABCA12, ABHD5, ADAMTS17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AP1S1, AQP5, ASPRV1, CARD14, CARS1, CASP14, CAST, CDSN, CERS3, CHST8, CLDN1, CLDN10, CSTA, CTSB, CYP4F22, DOLK, DSG1, DSP, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ENPP1, ERCC2, ERCC3, FLG, FLG2, GBA, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GTF2E2, GTF2H5, JUP, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT83, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, MPLKIP, NGLY1, NIPAL4, NSDHL, PEX7, PHYH, PIGL, PNPLA1, POMP, RHBDF2, RNF113A, RSPO1, SDR9C7, SERPINB7, SERPINB8, SLC27A4, SLURP1, SNAP29, SPINK5, SRD5A3, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TARS, TGM1, TGM5, TRPV3, VPS33B, WNT10A	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Psoriasis	AP1S3, CARD14, HLA-C, IL23R, IL36RN, TRAF3IP2	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.