

Genetisch bedingte Erkrankungen mit Bezug zur Inneren Medizin

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Adipositas	Genpanel mit 181 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, PRKAR1A, STAR	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Alpha 1-Antitrypsin-Mangel	SERPINA1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	MALDI-TOF
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, 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	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cholelithiasis	Genpanel mit 107 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	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, MTTP, 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, ETLFDH, 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

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hämochromatose	ALAS2, BMP2, BMP6, FTH1, FTL, HAMP, HFE, HJV, SLC11A2, SLC40A1, STAB1, 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), CTRC, LPL, PRSS1, SPINK1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hyperparathyreoidismus (HPT)	ANKH, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1B, CLDN10, CYP27B1, GALNT3, GCM2, GNA11, GNAS, MEN1, PLEKHM1, PTH, RET, SLC12A1, SLC4A2, TRPV6, VDR, ZFX	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, LHCGR, 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 537 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
1. Defekte der humoralen und zellulären Immunität	Genpanel mit 104 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
2. Kombinierte T- und B-Zell- Immundefekte mit syndromalen Eigenschaften	ARPC1B, ATM, BCL11B, BLM, CARD11, CCBE1, CD28, CDCA7, CHD7, CRACR2A, DIAPH1, DNMT3B, EPG5, ERBIN, ERCC6L2, EXTL3, FAT4, FLI1, FLT3LG, FOXN1, GINS1, GINS4, HELLS, IKBKB, IKBKG, IKZF2, IKZF3, IL6R, IL6ST, ITPR3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, LIG1, MCM10, MCM4, MRE11, MTHFD1, MYSM1, NBN, NFE2L2, NFKBIA, NSMCE3, ORAI1, PGM3, PMS2, PNP, POLA1, POLE, POLE2, PTCRA, RAD50, RBCK1, RECQL4, RNF168, RNF31, SEMA3E, SGPL1, SKIC2, SKIC3, SLC19A1, SLC46A1, SMARCA1, SP110, SPINK5, STAT3, STAT5B, STAT6, STIM1, TBX1, TCN2, TGFB1, TGFB2, TTC7A, WAS, WIPF1, ZBTB24, ZNF341	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
3. Immundefekte mit Antikörpermangel im Vordergrund	AICDA, ARHGEF1, ATP6AP1, BLNK, BTK, CARD11, CD19, CD79A, CD79B, CD81, CR2, CTNNBL1, FNIP1, IGLL1, IKZF1, INO80, IRF2BP2, KARS1, MOGS, MS4A1, MSH6, NFKB1, NFKB2, PAX5, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, POU2AF1, PTEN, RAC2, RAG1, RAG2, SEC61A1, SH3KBP1, SLC39A7, SPI1, TCF3, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, TNFSF13, TOP2B, TRNT1, UNG	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
4. Störungen der Immunregulation	AIRE, AP3B1, AP3D1, ARPC5, BACH2, CARMIL2, CASP10, CASP8, CBLB, CD27, CD274, CD70, CTLA4, CTPS1, DEF6, DOCK11, DPP9, ELF4, ERN1, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FERMT1, FOXP3, GIMAP5, GIMAP6, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL27RA, IL2RA, IL2RB, ITCH, JAK1, LACC1, LRBA, LYST, MAGT1, NBEAL2, NFAT5, NFATC2, PDCD1, PEPD, PLCG1, PRF1, PRKCD, RAB27A, RASGRP1, RHBDF2, RHOG, RIPK1, SH2B3, SH2D1A, SLC7A7, SOCS1, STAT3, STX11, STXPB2, TET2, TGFB1, TLR7, TNFRSF9, TNFSF9, TPP2, TRAF3, UNC13D, UNC93B1, XIAP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
5. Defekte der Phagozytenzahl und/oder Funktion	ACTB, CCR2, CEACAM3, CEACAM6, CEBPE, CFTR, CLCA4, CLPB, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTSC, CXCR2, CYBA, CYBB, CYBC1, DBF4, DCTN4, DNAJC21, EDNRA, EFL1, ELANE, FCGR2A, FERMT3, FPR1, G6PC3, G6PD, GATA2, GCLC, GFI1, GSTM3, HAX1, HFE, HMOX1, HYOU1, ITGB2, JAGN1, KCNN4, LAMTOR2, MIF, MRTFA, NCF1, NCF2, NCF4, RAC2, SBDS, SERPINA1, SLC11A1, SLC26A9, SLC35C1, SLC37A4, SLC6A14, SLC9A3, SMARCD2, SRP19, SRP54, SRPRA, STX1A, TFAZZIN, TCIRG1, TGFB1, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
6. Defekte der intrinsischen und natürlichen Immunität	APOL1, ATG4A, C4A, CARD9, CCR1, CIB1, CLCN7, CXCR4, CYBB, DBR1, ERAP1, FAS, FCGR3A, GTF3A, HLA-B, HMOX1, HYOU1, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IKBKE, IL10, IL12A, IL12B, IL12RB1, IL12RB2, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL23R, IRAK1, IRAK4, IRF1, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, JAK1, KLRC4, LY96, MAP1LC3B2, MAPK8, MCTS1, MEFV, MYD88, NBAS, NCKAP1L, NCSTN, NKX2-5, NOS2, OAS1, OAS2, OSTM1, PLEKHM1, POLR3A, POLR3C, POLR3F, PSEN1, PSENEN, RANBP2, RIPK3, RNASEL, RORC, RPSA, SNX10, SPPL2A, STAT1, STAT2, STAT4, TBK1, TBX21, TCIRG1, TICAM1, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFRSF11A, TNFSF11, TRAF3, TRAF3IP2, TYK2, UBAC2, UNC93B1, ZNF1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
7. Autoinflammatorische Erkrankungen	ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ALPI, ALPK1, AP1S3, ATAD3A, C1QA, C1R, C2orf69, C4A, CARD14, CDC42, COPA, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, HAVCR2, HCK, IFIH1, IKBKG, IL1R1, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LSM11, LYN, MEFV, MVK, NCKAP1L, NLRC4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OAS1, OTULIN, PLCG2, PMVK, POMP, PSMB10, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMD12, PSMG2, PSTPIP1, RELA, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH3BP2, SHARPIN, SLC29A3, STAT2, STAT4, STING1, SYK, TBK1, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRIM22, USP18	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
8. Komplementdefekte	ADAMTS3, ALG8, BLNK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CARD8, CCBE1, CD46, CD55, CD59, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, DGAT1, FCN3, FOCAD, MASP2, MPI, PET117, PIK3C2A, PLVAP, SERPING1, STAT1, THBD	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
9. Knochenmarksversagen	ACD, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CTC1, DCLRE1B, DKC1, DUT, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MAD2L2, MECOM, NHP2, NOP10, PALB2, PARN, RAD51, RAD51C, RFW3, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SLX4, SRP72, STN1, TERT, TINF2, TP53, UBE2T, WRAP53, XRCC2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
10. Phänokopien	CFH, CSF2, FAS, HLA-DRB1, IFNA1, IFNG, IFNGR1, IL12RB1, IL17A, IL27, IL27RA, IL6, JAK1, KRAS, NLRP3, NRAS, SERPING1, STAT1, STAT3, STAT5B, TLR7, TLR8, UBA1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Lipodystrophie	ADRA2A, AGPAT2, AKT2, ALB, ALG9, ATP6V0A2, BANF1, BSCL2, BUD13, CAV1, CAVIN1, CIDEA, DNASE2, FBN1, FOS, GRM7, IGF1R, KCNJ6, LIPE, LMF1, LMNA, LMNB2, MFN2, MTX2, NOTCH3, OTULIN, PCYT1A, PDGFRB, PIK3R1, PLAAT3, PLIN1, POLD1, POLR3A, POMP, PPARG, PSMB4, PSMB8, PSMG2, SPRN, SUPT7L, TWIST2, VPS4A, WRN, ZMPSTE24	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, NAFDL)	CYP19A1, GPD1, HADHA, HSD17B13, MBOAT7, PNPLA3, TM6SF2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
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, 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
Pankreasinsuffizienz	ACVR1B, ATP6AP1, CCDC47, CEL, CFTR, CNOT1, COX4I2, CTNS, CTRC, DNAJC21, EFL1, EIF2AK3, FCGR2A, FOCAD, GATA6, HNF1B, JAG1, KRAS, LRBA, MADD, NSD2, OFD1, PALLD, PDX1, PNLIP, PRIM1, PRSS1, PRSS2, PTF1A, PTRH2, SBDS, SLC10A2, SLC29A3, SMAD4, SPINK1, SRP54, STAT3, STK11, TGFB1, TP53, TRMT5, UBR1, YARS1	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
Primäre biliäre Cholangitis	CFTR, CTLA4, IL12A, IL12RB1, IL12RB2, IRF5, LBR, MMEL1, POU2AF1, SPIB, TNFSF15, TNPO3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Progerie	AGPAT2, ALDH18A1, ATP6V0A2, B4GALT7, BANF1, BLM, BSCL2, BUD13, CAV1, COG4, ELN, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, EXOSC2, FBN1, GORAB, KCNJ6, LEMD2, LMNA, LTBP4, MTX2, PCNA, PDGFRB, PIK3R1, POLD1, POLR3A, PSMB8, PYCR1, RECQL, RECQL4, RNF113A, SLC25A24, SLC2A10, SPRTN, SUPT7L, TOMM7, WRN, ZMPSTE24	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Pubertas praecox	CYP11B1, CYP19A1, GNAS, DLK1, KISS1, KISS1R, LHCGR, MKRN3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
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
Systemische Sklerose	<i>CAV1, CCN2, CCR6, HLA-DRB1, IRF5, KIAA0319L, LBR, LMNA, PAH, UROD, UROS, WRN</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 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.