

Stoffwechselstörungen / Internistische Syndrome

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Meulengracht- (Gilbert-) Syndrom	<i>UGT1A1</i> *28 Polymorphismus	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 2-3 Tage	PCR, Schmelzkurven- analyse
Cystische Fibrose ⁺	<i>CFTR</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäre Pankreatitis ⁺	<i>CFTR</i> (CDS komplett + MLPA) <i>PRSS1</i> (CDS komplett) <i>SPINK1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäre Periodische Fiebersyndrome (HPF) ⁺	<i>ELANE</i> (CDS komplett) <i>IL1RN</i> (CDS komplett) <i>IL36RN</i> (CDS komplett) <i>LPIN2</i> (CDS komplett) <i>MEFV</i> (CDS komplett) <i>MVK</i> (CDS komplett) <i>NLRC4</i> (CDS komplett) <i>NLRP12</i> (CDS komplett) <i>NLRP3</i> (CDS komplett) <i>NOD2</i> (CDS komplett) <i>PSMB8</i> (CDS komplett) <i>PSTPIP1</i> (CDS komplett) <i>TMEM173</i> (CDS komplett) <i>TNFRSF1A</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Morbus Fabry ⁺	<i>GLA</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Stoffwechselstörungen / Internistische Syndrome

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Multiple Acyl-CoA Dehydrogenase Defizienz (MADD) ⁺	<i>ACADVL</i> (CDS komplett) <i>ETFA</i> (CDS komplett) <i>ETFB</i> (CDS komplett) <i>ETFDH</i> (CDS komplett)	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.