

Molekulare Endokrinologie

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 1 ⁺	<i>HNF4a</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 2 ⁺	<i>GCK</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 3 ⁺	<i>HNF1a</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 5 ⁺	<i>HNF1b</i> (CDS komplett + MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1) ⁺	<i>MEN1</i> (CDS komplett)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2 / Familiäres medulläres Schilddrüsenkarzinom (MEN2 / FMTC) ⁺	<i>RET</i> (Exon 5, 8, 10, 11, 13, 14, 15, 16)	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.