

Entzündungs-/Fiebersyndrome

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Familiäres kälteinduziertes, Autoinflammatorisches Syndrom (FCAS); CIAS1 (NLRP3) ⁺ | <input type="checkbox"/> Morbus Crohn
<input type="checkbox"/> CARD15
<input type="checkbox"/> NOD2 | <input type="checkbox"/> Pankreatitis
<input type="checkbox"/> CFTR
<input type="checkbox"/> PRSS1
<input type="checkbox"/> SPINK1 |
| <input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Periodisches-Fiebersyndrom (HIDS), MVK | <input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom/CINCA-syndrom, CIAS1 (NLRP3) ⁺ | <input type="checkbox"/> Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1 assoziiertes Periodisches Syndrom sTRAPS), TNFRSF1A |
| <input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber, familiär, MEFV | | |

Fettstoffwechselstörungen

- | | | |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Abetalipoproteinämie, MTP (MTTP) ⁺ | <input type="checkbox"/> Familiäre Chylomikronämie ⁺
<input type="checkbox"/> LPL <input type="checkbox"/> APOCII | <input type="checkbox"/> Niemann-Picksche Erkrankung (Typ A/B), SMPD1 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> APOA1-Mangel, APOA1 ⁺ | <input type="checkbox"/> APOA5 <input type="checkbox"/> GPIIIBP1 | <input type="checkbox"/> Niemann-Picksche Erkrankung (Typ C) ⁺ ,
<input type="checkbox"/> NPC1 <input type="checkbox"/> NPC2 |
| <input type="checkbox"/> Autosomal dominante Hypercholesterinämie (ADH)
<input type="checkbox"/> APOB
<input type="checkbox"/> LDLR
<input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> Familiäre Phytosterolämie ⁺
<input type="checkbox"/> ABCG5 <input type="checkbox"/> ABCG8 | <input type="checkbox"/> Tangier disease/Familiärer HDL-Mangel, ABCA1 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Erhöhtes Lipoprotein (a), APOA ⁺ | <input type="checkbox"/> Hypobetalipoproteinemia, APOB
<input type="checkbox"/> LCATP-Mangel, LCAT ⁺
<input type="checkbox"/> Mangel an hepatischer Lipase, HL (LIPC) ⁺ | <input type="checkbox"/> Typ III Hyperlipoproteinämie, APOE |

Nutrigenetik

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Alkoholintoleranz, ALDH | <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz hereditär, ADOB | <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz hereditär, Laktase -13910T/C |
| <input type="checkbox"/> Favismus/Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel, G6PD | | <input type="checkbox"/> Zöliakie, HLA-DQB1 |

Speichererkrankung

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Glykogenspeicherkrankheit (Glykogenose) ⁺
<input type="checkbox"/> Typ Ia (von Gierke-Krankheit), G6PC
<input type="checkbox"/> Typ Ib/Ic, G6PT1
<input type="checkbox"/> Typ II (Morbus Pompe), GAA | <input type="checkbox"/> Glykogenspeicherkrankheit (Glykogenose) ⁺ (Fortsetzung)
<input type="checkbox"/> Typ III, AGL
<input type="checkbox"/> Typ IV, GBE1
<input type="checkbox"/> Typ V (McArdle-Krankheit), PYGL/PYGM | <input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA
<input type="checkbox"/> Morbus Gaucher ⁺ , GBA
<input type="checkbox"/> Morbus Hunter ⁺ , IDS
<input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B
<input type="checkbox"/> Tay-Sachs-Syndrom ⁺ , HEXA |
|---|--|--|

Stoffwechselerkrankungen

- | | | |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Akute intermittierende Porphyrie(AIP), PBGD | <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1 | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 1, HNF4A |
| <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin
<input type="checkbox"/> AAT (PiS/PiZ)
<input type="checkbox"/> AAT-Komplettsequenzierung | <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose, CFTR | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 2, GCK |
| <input type="checkbox"/> Arginase-mangel, ARG ⁺ | <input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie,
<input type="checkbox"/> APOB <input type="checkbox"/> LDLR
<input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 3, HNF1A |
| <input type="checkbox"/> Cholestase Typ 1, progressiv familiär intrahepatisch, ATP8B1 ⁺ | <input type="checkbox"/> Gilbert-Syndrom/Morbus Meulengracht, UGT1A1 | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 4, IPF |
| <input type="checkbox"/> Cholestase Typ 2, progressiv familiär intrahepatisch, ABCB11 ⁺ | <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel, G6PD | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 5, HNF1B |
| <input type="checkbox"/> Cholestase Typ 3, progressiv familiär intrahepatisch, ABCB4 ⁺ | <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1, HFE
<input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2, HAMP
<input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 3, TFR2
<input type="checkbox"/> Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL), LPL | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 6, NeuoD1
<input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA
<input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B
<input type="checkbox"/> Ornithin-Transcarbamylase, OTC ⁺
<input type="checkbox"/> Pankreatitis, hereditär
<input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> SPINK1 |
| | | <input type="checkbox"/> Phenylketonurie, PAH ⁺
<input type="checkbox"/> Tyrosinämie, FAH ⁺ |

Tumorgenetik

- | | | |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)
<input type="checkbox"/> APC <input type="checkbox"/> MUTYH | <input type="checkbox"/> Hereditäres kolorektales Karzinom ohne Polyposis (HNPCC)/Lynch-Syndrom
<input type="checkbox"/> MLH1 <input type="checkbox"/> MSH2 <input type="checkbox"/> MSH6
<input type="checkbox"/> PMS2 <input type="checkbox"/> EPCAM | <input type="checkbox"/> Muir-Torre, MSH2
<input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1), MEN1 |
| <input type="checkbox"/> Gastrointestinale Stromatumore (GIST) ⁺
<input type="checkbox"/> KIT <input type="checkbox"/> PDGFRA | <input type="checkbox"/> Juvenile Polyposis
<input type="checkbox"/> PMPR1A ⁺ <input type="checkbox"/> SMAD4 | <input type="checkbox"/> Pankreaskarzinom, familiär
<input type="checkbox"/> CDKN2A ⁺ <input type="checkbox"/> PALB2 |
| <input type="checkbox"/> Hereditäres diffuses Magenkarzinom, CDH1 | <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom
<input type="checkbox"/> TP53 <input type="checkbox"/> CHEK2 | <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) ⁺ , STK11 |

Sonstiges

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Asservierung (Blut und/oder DNA) | <input type="checkbox"/> Sonstige Anforderungen _____ |
|---|---|

⁺in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern

Weitere, hier nicht aufgeführte molekulargenetische Analysen entnehmen Sie bitte unserem ausführlichen Anforderungsformular „Genetische Diagnostik“.