

**ÄRZTLICHE FACHINFORMATION**  
**PANEL-ANALYSE BEI AUTOINFLAMMATORISCHEN SYNDROMEN**

**Hintergrundinformation**

Die Autoinflammatorischen Syndrome (systemic autoinflammatory diseases; SAID) sind durch eine Fehlregulation des Immunsystems bedingt und umfassen Erkrankungen, deren Hauptmerkmale rezidivierende Fieber-Episoden sowie inflammatorische Symptome in multiplen Organsystemen (z.B. Haut, Schleimhäute, Gelenke) sind. Die SAID sind sehr heterogen; nur ca. 25% der PatientInnen können gegenwärtig einer der >20 bekannten monogenen Ursachen zugeordnet werden. Die Diagnostik wird z.T. durch die oftmals nicht vollständig geklärte Pathogenese der SAID erschwert.

Zielgene sind in unserem Labor solche Gene, die spezifische Krankheitsbilder verursachen (s.u.) bzw. die im Rahmen von unspezifischen SAID häufig auftreten (Panel Stufe 1). Darüber hinaus ist eine Analyse von weiteren Genen möglich (Panel Stufe 2<sup>a</sup>), die von Expertengruppen (ISSAID, NOMID Alliance) benannt worden sind.

<sup>a</sup>Für eine Anforderung des SAID-Panels Stufe 2 sind detaillierte Informationen zum klinischen Bild erforderlich; dazu verwenden Sie bitte das Klinische Beiblatt Autoinflammatorische Syndrome ([www.humgen.at](http://www.humgen.at)).

Spezifische Krankheitsbilder, Vererbung	Erbgang	Gene
Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)	AR (AD)	<i>MEFV</i>
Hyper-IgD Syndrom (HIDS)	AR	<i>MVK</i>
Cryopyrin assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS)	AD	<i>NLRP3</i>
Familiäres Kälte-assoziiertes Autoinflammationssyndrom (FCAS)		
Muckle-Wells Syndrom (MWS)		
Neonatal-onset multisystem inflammatory disease (NOMID) Chron. infant. neurolog., kutanes, artikuläres (CINCA) Syndrom		
Familiäres Kälte-assoziiertes Autoinflammationssyndrom 2 (FCAS2)	AD	<i>NLRP12</i>
Blau Syndrom/Early onset Sarkoidose	AD	<i>NOD2</i>
TNF-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)	AD	<i>TNFRSF1A</i>

SAID-Panel, Stufe 1		
<i>MEFV</i> (16p13.3)	<i>NLRP3</i> (1q44)	<i>NOD2</i> (16q12.1)
<i>MVK</i> (12q24.11)	<i>NLRP12</i> (19q13.4)	<i>TNFRSF1A</i> (12p13.3)

SAID-Panel, Stufe 2 (Gen, Erbgang) -bitte detaillierte klinische Informationen angeben			
<i>CARD14</i> , AD	<i>IL10RA</i> , AR	<i>PLCG2</i> , AD	<i>SLC29A3</i> , AR
<i>CECR1</i> , AR	<i>IL10RB</i> , AR	<i>PSMB8</i> , AR	<i>TMEM173</i> , AD
<i>IL1RN</i> , AR	<i>IL36RN</i> , AR	<i>PSTPIP1</i> , AD	<i>TNFRSF11A</i> , AD
<i>IL10</i> , AR	<i>LPIN2</i> , AR	<i>SH3BP2</i> , AD	<i>TNFAIP3</i> , AD
<i>NLR4</i> , AD			

AD: autosomal dominant, AR: autosomal rezessiv, XL: X-chromosomal

Bei besonderen Familienkonstellationen oder spezifischen Fragestellungen ist ggf. eine individuelle molekulargenetische Abklärung möglich.

**Technische Daten**

Methode: Clinical Exome (TruSight One 2013-2016, [www.illumina.com/trusightone](http://www.illumina.com/trusightone)). Kodierende Sequenzen (>95%) werden mit ≥20-facher Lesetiefe (Coverage), intronische Sequenzen (+5/-15) mit ≥10-facher Coverage erfasst und ggf. mit anderen Verfahren (Sanger, MLPA) ergänzt. Bei Stufe 1-Genen werden Varianten der Klassen 3-5 (nach Plon et al. Hum Mutat 2008; 29:1282-91), bei Stufe 2-Genen werden nur Mutationen der Klassen 4-5 ohne Varianten unklarer Signifikanz (VUS, Klasse 3) berichtet.

**Voraussetzungen (Formblätter auf [www.humgen.at](http://www.humgen.at))**

- ✓ EDTA-Blut des Patienten (2 - 8 ml)
- ✓ Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Untersuchung
- ✓ Zuweisungsschein mit
  - Angaben zur Kostenübernahme und Versicherungsdaten des Patienten
  - detaillierten klinischen Informationen und relevanten Vorbefunden

**Kontakt**

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck, Peter-Mayr-Str. 1, 6020 Innsbruck ([www.humgen.at](http://www.humgen.at))  
Tel. 0512-9003-70531; Fax 0512-9003-73510; email: [humgendiag@i-med.ac.at](mailto:humgendiag@i-med.ac.at);  
Direktor: Prof.DDr.med. Johannes Zschocke  
Ansprechpartnerin SAID: Priv.DoZ.Dr.rer.nat. Martina Witsch-Baumgartner

(Stand: Okt 2017)