



Fiebersyndrome

[Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei autoinflammatorischen Syndromen](#)

[Beiblatt zu Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei autoinflammatorischen Syndromen](#)

Autoinflammatorische Syndrome

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Information

[Russo, 2014, PMID: 24831056](#)

[Russo R.A. et al., 2014, PMID: 24352339](#)

[Almeida de Jesus et al., 2013, PMID: 23711932](#)

Untersuchte Gene – Kategorie 1:

6 Gene: *MEFV, MVK, NLRP3, NLRP12, NOD2, TNFRSF1A*

Untersuchte Gene – Kategorie 2:

17 Gene: *CARD14, CECR1, IL1RN, IL10, IL10RA, IL10RB, IL36RN, LPIN2, PLCG2, PSMB8, PSTPIP1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFRSF11A, TNFAIP3, NLRCA*

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Blau Syndrom/Early onset Sarkoidose

Blau Syndrom (OMIM #186580)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

NOD2

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Cryopyrin assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS)

CINCA (OMIM #607115)

FCAS1 (OMIM #120100)

MWS (OMIM #191900)

Familiäres Kälte-assoziiertes

Erbgang

Autosomal dominant

Autoinflammationssyndrom (FCAS1)

Untersuchtes Gen:

NLRP3

Muckle-Wells Syndrom (MWS)

Neonatal-onset multisystem inflammatory disease

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)



(NOMID) Chron. infant. neurolog., kutanes, artikuläres (CINCA) Syndrom

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Familiäres Mittelmeerfieber (FMF)

FMF AD (OMIM #134610)
FMF AR (OMIM #249100)
akute febrile neutrophile Dermatose (OMIM #608068)
Erbgang
Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchtes Gen:

MEFV

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Global Screening-Array, 2-8 Wochen, Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Familiäres Kälte-assoziiertes Autoinflammationssyndrom 2 (FCAS2)

FCAS2 (OMIM #611762)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

NLRP12

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

Hyper-IgD Syndrom (HIDS)

HIDS (OMIM #260920)
Mevalonazidurie (MVA, OMIM #610377)
Porokeratose Typ 3 (OMIM #175900)

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchtes Gen:

MVK

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)

Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen
Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen

TNF-Rezeptor assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)

TRAPS (OMIM #142680)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen:

TNFRSF1A

Material

2 – 8 ml (Erwachsene), 1 – 3 ml (Säuglinge/Kleinkinder) EDTA-Blut (o.a., Gewebe nach Rücksprache)



Methode und Dauer der Analyse

Sanger Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen