



Hauterkrankungen

Ichthyosis vulgaris

OMIM #146700

Erbgang

Autosomal rezessiv/dominant

Untersuchtes Gen:

3 Varianten: *FLG* (Mutationen c.1501C>T (p.Arg501Ter), c.2282_2285delCAGT (p.Ser761CysfsTer36) und c.7339C>T (p.Arg2447Ter))

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

Kongenitale Ichthyose (ARCI)

ARCI Typ 1 (OMIM #242300)

Typ 2 (OMIM #242100)

Typ 3 (OMIM #606545)

Typ 4A (OMIM #601277)

Typ 4B (OMIM #242500)

Typ 5 (OMIM #604777)

Typ 6 (OMIM #612281)

Typ 7 (OMIM #615022)

Typ 8 (OMIM #613943)

Typ 9 (OMIM #615023)

Typ 10 (OMIM #615024)

Typ 11 (OMIM #602400)

Typ 12 (OMIM #617320)

Typ 13 (OMIM #617574)

Typ 14 (OMIM #617571)

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

11 Gene: *ABCA12* (AR), *ALOX12B* (AR), *ALOXE3* (AR), *CYP4F22* (AR), *NIPAL4* (AR), *PNPLA1* (AR), *SLC27A4* (AR), *ST14* (AR), *SULT2B1* (AR), *TGM1* (AR), *LIPN* (AR)

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

X-chromosomale Ichthyose (Hyperkeratose)

OMIM #308100

Erbgang

X-chromosomal

Untersuchtes Gen:

STS

Material

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



Methode und Dauer der Analyse

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