



Hirnfehlbildungen

Aicardi-Goutières-Syndrom

OMIM Phenotypic series PS225750 - Aicardi-Goutieres syndrome

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Information

[Crow et al., 2016, GeneReviews®](#)

Untersuchte Gene:

7 Gene: *ADAR*, *IFIH1*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C*, *SAMHD1*, *TREX1*

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

Cavernome

OMIM #603284; OMIM #116860; OMIM #603285

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

3 Gene: *CCM2*, *KRIT1*, *PDCD10*

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