



Lungenerkrankungen

Ärztliche Fachinformation Panel-Analyse bei Lungenhochdruck

Cystische Fibrose

OMIM #219700

Erbgang:

Autosomal rezessiv

Untersuchtes Gen

CFTR

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

Pulmonal arterielle Hypertonie (PAH)

OMIM #178600, #265450, #187300, #600376, #175050 usw.

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchtes Gen – Stufe 1:

BMPR2

Untersuchte Gene – Stufe 2:

10 Gene: *ACVRL1 (=ALK1), AQP1, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNK3, SMAD9, SOX17, TBX4*

Untersuchte Gene – Stufe 3:

6 Gene: *BMPR1B, GGCX, KCNA5, KLK1, SMAD1, SMAD4*

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

Primäre Ziliendyskinesie (PCD)

OMIM PS244400

Erbgang:

Autosomal rezessiv

Information

[Zariwala et al., GeneReviews®, 2019](#)

Untersuchte Gene:

17 Gene: *ARMC4, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, DNAAF1, DNAAF2, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, LRR6, RSPH1, RSPH4A, SPAG1, ZMYND10*

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