



WEITERE ERKRANKUNGEN

Aarskog-Scott Syndrom

OMIM #305400

Erbgang

X-chromosomal

Information

[Orrico et al, 2010, PMID: 20082460](#)

Untersuchtes Gen:

FGD1

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

Alagille Syndrom

Typ 1 (OMIM #118450)

Typ2 (OMIM #610205)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

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

Untersuchte Gene:

2 Gene: *JAG1*, *NOTCH2*

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

Canale-Smith Syndrom, autoimmunes lymphoproliferatives Syndrom (ALPS)

ALPS (OMIM #601859)

Typ2B (OMIM #607271)

Typ 2 (OMIM #603909)

Typ 4 (OMIM #614470)

Typ 5 (OMIM #616100)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Untersuchte Gene:

6 Gene: *CASP8* (AR), *CASP10* (AD), *CTLA4* (AD), *FAS* (AD), *FASLG* (AD), *NRAS*

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

Coffin-Siris-Syndrom

Coffin-Siris-Syndrom 1 (OMIM #135900)

Coffin-Siris-Syndrom 2 (OMIM #614607)

Coffin-Siris-Syndrom 3 (OMIM #614608)

Coffin-Siris-Syndrom 4 (OMIM #614609)
Coffin-Siris-Syndrom 5 (OMIM #616938)

Coffin-Siris-Syndrom 9 (OMIM #615866)

Erbgang

Autosomal dominant

Information

[Schrier Vergano et. al., GeneReviews®, 2018](#)

Untersuchte Gene:

6 Gene: *ARID1A*, *ARID1B*, *SMARCA4*, *SMARCB1*, *SMARCE1*, *SOX11*

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

**Maligne Hyperthermie
(MH)**

OMIM #145600; #601887; #601887

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

2 Gene: *RYR1*, *CACNA1S*

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

**Osteogenesis imperfecta
(OI)**

OMIM - PS166200

Hypophosphatasie (adult, OMIM #146300; Kindesalter, OMIM #241510; infantil, OMIM #241500)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv, X-chromosomal

Information

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

Untersuchte Gene:

22 Gene: *ALPL* (AD/AR), *ANOS* (AD), *BMP1* (AR), *COL1A1* (AD), *COL1A2* (AD), *CREB3L1* (AR), *CRTAP* (AR), *FKBP10* (AR), *IFITM5* (AD), *LRP5* (AR/AD), *MMP2* (AR), *P3H1* (= *LEPRE1*, AR), *P4HB* (AD), *PLOD2* (AR), *PLS3* (XL), *PPIB* (AR), *SEC24D* (AR), *SERPINF1* (AR), *SERPINH1* (AR), *SP7* (AR), *TMEM38B* (AR), *WNT1* (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, Massiv-parallele Sequenzierung, 2 – 8 Wochen, Pränatal 1 – 2 Wochen

okulokutaner Albinismus

OMIM PS203100

Erbgang

Autosomal rezessiv

Untersuchte Gene:

7 Gene: *C10orf11* (= *LRMDA*), *GPR143*, *OCA2*, *SLC24A5*, *SLC45A2*, *TYR*, *TYRP1*

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

Osteopetrosis

OMIM #166710

Typ 2 (AD, OMIM #166600)

Typ 4 (OMIM #611490)

Typ 5 (OMIM #259720)

Typ 8 (OMIM #615085)

Typ 3 (OMIM #259730)

Typ 1 (OMIM #259700)

Typ 7 (OMIM #612301)

Typ 2 (AR, OMIM #259710)

Typ 6 (AR, OMIM #611497)

Typ 3 (AD, OMIM #618107)

Erbgang

Autosomal dominant/rezessiv

Untersuchte Gene - Kategorie 1:

8 Gene: *CA2* (AR), *CLCN7* (AD/AR), *LRP5* (AD), *OSTM1* (AR), *SNX10* (AR), *TCIRG1* (AR), *TNFRSF11A* (AR), *TNFSF11* (AR)

Untersuchtes Gen - Kategorie 2:

PLEKHM1 (AR/AD)

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