



Zahnerkrankungen

Amelogenesis Imperfecta (AI)

AI - OMIM PS104500

Erbgang

X-chromosomal, autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

11 Gene: *AMELX* (XL), *DLX3* (AD), *ENAM* (AR), *FAM20A* (AR), *FAM83H* (AD), *GPR68* (AR), *KLK4* (AR), *LAMB3* (AD), *MMP20* (AR), *ROGDI* (AR), *WDR72* (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

Ektodermale Dysplasie

Hypohidrotische ektodermalen Dysplasie 1, x-chromosomal (OMIM #305100)

Zahn-Agenesie 1, selektive, x-chromosomal (OMIM #313500)

Hypohidrotische ektodermalen Dysplasie 10A (OMIM #129490)

Hypohidrotische ektodermalen Dysplasie 10B (OMIM #224900)

Hypohidrotische ektodermalen Dysplasie 11A (OMIM #614940)

Hypohidrotische ektodermalen Dysplasie 11B (OMIM #614941)

Odonto-onycho-dermale Dysplasie (OMIM #257980)

Schöpf-Schulz-Passarge-Syndrom (OMIM #224750)

Zahn-Agenesie 4, selektive (OMIM #150400)

Erbgang

X-chromosomal, autosomal rezessiv/dominant

Information

[Wright et al., GeneReviews®, 2017](#)

Untersuchte Gene:

4 Gene: *EDA*, *EDAR*, *EDARADD*, *WNT10A*

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

Oligodontie

Oligodontia-colorectal cancer syndrome (OMIM #608615)

OMIM #313500, #61565, #614940, #119300, #616724, #106600, #604625, #613705, #150400, #617073

Erbgang

X-chromosomal, autosomal rezessiv/dominant

Untersuchte Gene:

11 Gene: *AXIN2*, *EDA*, *EDARADD*, *FGFR1*, *IRF6*, *LRP6*, *MSX1*, *PAX9*, *SUMO1*, *WNT10A*, *WNT10B*

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

**parodontale Ehlers-Danlos-
Syndrom (pEDS)**

pEDS Typ 1 (OMIM #130080)

pEDS Typ 2 (OMIM #617174)

Erbgang

Autosomal dominant

Untersuchte Gene:

2 Gene: *C1R*, *C1S*

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