

Leistungsverzeichnis Molekulargenetik

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Miriam Erlacher
**Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik
 für Kinder- und Jugendmedizin Ulm**
Molekulardiagnostisches Labor
 Prof. Dr. Ulrich Pannicke
 Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm



OMIM Gen	Erkrankung / Beschreibung	Gen
----------	---------------------------	-----

Immunologie / Immundefekte

Schwerer kombinierter Immundefekte (SCID)

☐	*186790	CD3D-Defekt / CD3 Delta Subunit Of T-Cell Receptor Complex (CD3D)	<i>CD3D</i>
☐	*186830	CD3E-Defekt / CD3 Epsilon Subunit Of T-Cell Receptor Complex (CD3E)	<i>CD3E</i>
☐	*147730	IL2RA-Defekt, CD25-Mangel / Interleukin 2 Receptor Subunit Alpha (IL2RA)	<i>IL2RA</i>
☐	*308380	IL2RG-Defekt, X-chromosomal / Interleukin 2 Receptor Subunit Gamma (IL2RG)	<i>IL2RG</i>
☐	*146661	IL7R-Defekt / Interleukin 7 Receptor (IL7R)	<i>IL7R</i>
☐	*600173	JAK3-Defekt / Janus Kinase 3 (JAK3)	<i>JAK3</i>
☐	*176947	ZAP70-Defekt, CD8-Mangel / Zeta Chain Of T Cell Receptor Assoc. Protein Kinase 70 (ZAP70)	<i>ZAP70</i>

Andere definierte immunologische Erkrankungen

☐	*607358	Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1, APS1, APECED / Autoim. Regul. (AIRE)	<i>AIRE</i>
☐	*601762	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS2, Canale-Smith-Syndrom / Caspase 10 (CASP10)	<i>CASP10</i>
☐	*601763	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS2b, Canale-Smith-Syndrom / Caspase 8 (CASP8)	<i>CASP8</i>
☐	*109535	Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM3 / CD40 Molecule (CD40)	<i>CD40</i>
☐	*300386	Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM1 / CD40 Ligand (CD40LG)	<i>CD40LG</i>
☐	*123890	T-Zellfunktionsverlust / Cytotoxische T-Lymphocyte Associated Protein 4 (CTLA4)	<i>CTLA4</i>
☐	*608508	Chronische Granulomatose, CGD / Cytochrome B-245 Alpha Chain (CYBA)	<i>CYBA</i>
☐	*300481	Chronische Granulomatose, CGD / Cytochrome B-245 Beta Chain (CYBB)	<i>CYBB</i>
☐	*300126	Dyskeratosis congenita-1, X-chromosomal / Dyskerin Pseudouridine Synthase 1 (DKC1)	<i>DKC1</i>
☐	*134637	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS1a, Canale-Smith-Synd. / Fas Cell Surf. Death Recep. (FAS)	<i>FAS</i>
☐	*134638	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS1b, Canale-Smith-Syndrom / Fas Ligand (FASLG)	<i>FASLG</i>
☐	*300292	Immunsregulation, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chrom. Synd. / Forkhead Box P3 (FOXP3) (IPEX)	<i>FOXP3</i>
☐	*107470	Mendelsche Anfälligkeit für Mykobakterien-Erkrankungen, MSMD / Interferon Gamma Receptor 1 (IFNGR1)	<i>IFNGR1</i>
☐	*300248	*Incontinentia pigmenti / Inhib. Of Nuclear Factor Kappa B Kinase Regulatory Sub. Gamma (IKBKG) (NEMO)	<i>IKBKG</i>
☐	*124092	Entzündliche Darmerkrankung, Schwere Kolitis des Kleinkindes / Interleukin 10 (IL10)	<i>IL10</i>
☐	*146933	Entzündliche Darmerkrankung / Interleukin 10 Receptor Subunit Alpha (IL10RA)	<i>IL10RA</i>
☐	*123889	Entzündliche Darmerkrankung / Interleukin 10 Receptor Subunit Beta (IL10RB)	<i>IL10RB</i>
☐	*186973	Autosomal-rezessive lymphoproliferative Krankheit / IL2 Inducible T Cell Kinase (ITK)	<i>ITK</i>
☐	*608515	Chronische Granulomatose, CGD / Neutrophil Cytosolic Factor 2 (NCF2)	<i>NCF2</i>
☐	*605956	*Blau-Syndrom, BS / Nucleotide Binding Oligomerization Domain Containing 2 (NOD2)	<i>NOD2</i>
☐	*164790	Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom, ALPS4, N-RAS Exon 2 / NRAS Proto-Oncogene, GTPase (NRAS)	<i>NRAS</i>
☐	*170280	Familiäre haemophagozytierende Lymphohistiozytose, FHL / Perforin 1 (PRF1)	<i>PRF1</i>
☐	*300490	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom, XLP / SH2 Domain Containing 1A (SH2D1A)	<i>SH2D1A</i>
☐	*102582	Autosomal-dominantes hyper-IgE-Syndrom / Signal Transducer And Activator Of Transcription 3 (STAT3)	<i>STAT3</i>
☐	*606609	Aicardi-Goutieres Syndroms AGS, CHBL, HERNS, HVR / Three Prime Repair Exonuclease 1 (TREX1)	<i>TREX1</i>
☐	*300392	Wiskott-Aldrich Syndrom, WAS / WASP Actin Nucleation Promoting Factor (WAS)	<i>WAS</i>
☐	*300079	X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom / X-Linked Inhibitor of Apoptosis (XIAP) (BIRC4)	<i>XIAP</i>

* nicht akkreditiert

Osteopetrose

☐	*602727	Osteopetrose, Infantil maligne, Albers-Schoenberg Krankh., ADOII / Chloride Voltage-Gated Chann. 7 (CLCN7)	<i>CLCN7</i>
☐	*607649	Osteopetrose, Infantil maligne / Osteoclastogenesis Associated Transmembrane Protein 1 (OSTM1)	<i>OSTM1</i>
☐	*614780	Osteopetrose, Typ B7 / Sorting Nexin 10 (SNX10)	<i>SNX10</i>
☐	*604592	Osteopetrose, Infantil maligne / T Cell Immune Regul. 1, ATPase H+ Transp. V0 Sub. A3 (TCIRG1) (OC116)	<i>TCIRG1</i>
☐	*603499	Osteopetrose, Hypogammaglobulinämie / TNF Receptor Superfamily Member 11a (TNFRSF11A) (RANK)	<i>TNFRSF11A</i>
☐	*602642	Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel / TNF Superfamily Member 11 (TNFSF11) (RANKL)	<i>TNFSF11</i>

Leistungsverzeichnis Molekulargenetik

Klinik für Kinder- und Jugendmedizin
 Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. Miriam Erlacher
**Diagnostische Laboratorien der Universitätsklinik
 für Kinder- und Jugendmedizin Ulm**
Molekulardiagnostisches Labor
 Prof. Dr. Ulrich Pannicke
 Eythstrasse 24 - D-89075 Ulm



OMIM Gen	Erkrankung / Beschreibung	Gen
----------	---------------------------	-----

Periodische Fieber Syndrome

☐	*608107	Familiäres Mittelmeerfieber, FMF / MEFV Innate Immunity Regulator, Pyrin (MEFV)	MEFV
☐	*251170	HYPER-IgD Syndrom, HIDS / Mevalonate Kinase (MVK)	MVK
☐	*191190	Familiäres Periodisches Fieber, FPF, TRAPS / TNF Receptor Superfamily Member 1A (TNFRSF1A)	TNFRSF1A

Hämatologie

☐	*305371	Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal) / GATA Binding Protein 1 (GATA1)	GATA1
☒	*137295	*GATA2-Defizienz-Spektrum, Akute myeloische Leukämie, AML / GATA Binding Protein 2 (GATA2)	GATA2
☐	*606464	Hämochromatose Typ2B, Juvenile Hämochromatose / Heparin Antimicrobial Peptide (HAMP)	HAMP
☐	*613609	Hereditäre Hämochromatose Typ 1 / Homeostatic Iron Regulator (HFE) (HFE1)	HFE
☐	*608374	Hämochromatose Typ2A / Hemojuvelin BMP Co-Receptor (HJV) (HFE2)	HJV
☐	*602754	DHD2, Hereditäre Xerose / Potassium Calcium-Activated Channel Subfamily N Member 4 (KCNN4)	KCNN4
☐	*159530	CAMT, Fam. Thrombozytose, Thrombozythämie / MPL Proto-Oncogene, Thrombopoietin Receptor (MPL)	MPL
☐	*611184	DHD1, Hereditäre Xerose / Piezo Type Mechanosensitive Ion Channel Comp. 1 (Er Blood Group) (PIEZO1)	PIEZO1
☒	*605577	*Blutungsstörung aufgrund eines CalDAG-GEFI-Mangels / RAS Guanyl Releasing Protein 2 (RASGRP2)	RASGRP2
☐	*600523	Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung / Solute Carrier Family 11 Member 2 (SLC11A2) (DMT1)	SLC11A2
☐	*603941	Thiamin-responsives megaloblastisches Anemie Syndrom / Solute Carrier Family 19 Member 2 (SLC19A2) (TRMA)	SLC19A2
☐	*604653	Hämochromatose Typ4 / Solute Carrier Family 40 Member 1 (SLC40A1) (FPN1) (HFE4)	SLC40A1
☐	*604720	Hämochromatose Typ3 / Transferrin Receptor 2 (TFR2) (HFE3)	TFR2
☐	*600044	Familiäre Thrombozytose, Thrombozythämie / Thrombopoietin (THPO)	THPO
☐	*609862	Hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie / Transmembrane Serine Protease 6 (TMPRSS6) (IRIDA)	TMPRSS6
☐	*191740	Morbus Meulengracht, Gilbert-Syndrom, CNS / UDP Glucuronosyltransferase Family 1 Member A1 (UGT1A1)	UGT1A1

* nicht akkreditiert

Endokrinologie und Diabetologie

Störungen der Glukoseregulation

☐	*138079	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY Typ2 / Glucokinase (GCK) (MODY2)	GCK
☐	*142410	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY Typ3 / HNF1 Homeobox A (HNF1A) (TCF1) (MODY3)	HNF1A
☐	*600281	Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY Typ1 / Hepatocyte Nuclear Factor 4 Alpha (HNF4A) (MODY1)	HNF4A

**Auf Anfrage können auch molekulargenetische Untersuchungen hier nicht
 aufgeführter Gene durchgeführt werden.**

Die Untersuchungsmaterialien sowie die detaillierten Entnahme-, Transport- und Analysebedingungen können unserem
Präanalytik-Handbuch Molekulardiagnostisches Labor (PDF-File) entnommen werden:

https://www.uniklinik-ulm.de/fileadmin/default/Kliniken/Kinder-Jugendmedizin/Labore/Praeanalytikhandbuch_Molekulare_Diagnostik_Version_7.pdf