

Angeforderte Analyse

- MODY / Neonataler Diabetes mellitus / Nicht-Insulinabhängiger Diabetes mellitus (NIDDM)**
*ABCC8, AGPAT2, AKT2, ALMS1, APPL1, BLK, BSCL2, CAPN10, CEL**, *CISD2, CNOT1, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCGR, GCK, GLIS3, HADH, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, IL2RA, INS, INSR, IRS1, IRS2, KCNJ11, KDM6A, KLF11, KMT2D, LMNA, MAPK8IP1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PCBD1, PLIN1, PDX1, PGM1, PIK3R1, PMM2, POLD1, PPARG, PPP1R15B, PPP1R3A, PTF1A, RFX6, SLC16A1, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, TBC1D4, TRMT10A, WFS1, YIPF5, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24* (*Aufgrund der starken Homologie von Exon 1 sowie 8 - 11 des Gens *CEL* zum Pseudogen *CELP* sind Veränderungen in diesem Bereich nur begrenzt diagnostizierbar)
- Adipositas**
ADCY3, AGRP, BDNF, CEP19, DYRK1B, GNAS, KSR2, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, MRAP2, MYT1L, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, SIM1, UCP3
- endokrine Tumore (inkl. Paragangliome / Phäochromozytome)**
AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, CDKN2A, DICER1, DLST, DNMT3A, EGLN1, EGLN2, EPAS1, FH, KIF1B, MAX, MEN1, MET, MDH2, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, SRGAP1, TMEM127, VHL
- Schilddrüse / kongenitale Hypothyreose / Hyperthyreose**
ALB, CDCA8, DIO1, DUOX2, DUOX2A, FGF8, FGFR1, FOXA2, FOXE1, GBP1, GLIS3, GNAS, HESX1, IGSF1, IRS4, IYD, JAG1, LEPR, LHX3, LHX4, NFKB2, NKX2-1, NKX2-5, NTN1, OTX2, PAX8, POU1F1, PRKAR1A, PROKR2, PROP1, SECISBP2, SLC16A2, SLC26A4, SLC26A7, SLC5A5, SOX2, SOX3, TBL1X, TG, THRA, THRB, TPO, TRH, TRHR, TSHB, TSHR, TTR, TUBB1, UBR1, UBR7
- Schilddrüsenkarzinom**
APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, HRAS, MEN1, MINPP1, NKX2-1, PRKAR1A, PTEN, RET, SEC23B, SLC5A5, SRGAP1, STK11, TP53, TSHR, WRN
- Hyperinsulinismus**
ABCC8, ALG3, FOXA2, GCK, GLUD1, G6PC, HADH, HNF1A, HNF4A, INSR, KCNJ11, KDM6A, KMT2D, MPI, NSD1, PGM1, PMM2, SLC16A1, SLC37A4, TRMT10A, UCP2
- Wachstumshormonmangel (IGHD / CGHD / CPHD)**
BTK, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GLI2, HESX1, IGF1, IGF1R, IGSF10, LHX3, LHX4, OTX2, POU1F1, PROP1, RNPC3, SEMA3A, SLC29A3, SOX2, SOX3, TBX19
- Hyperkalzämie (FHH) / Hypokalzämie (ADH)**
AP2S1, ATP7B, CASR, CDC73, CDKN1B, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, MEN1, PTH, PTH1R, RET, SLC12A1, SLC34A1, STX16, TBCE, TRPV6
- Hypoparathyreodismus / Hyperparathyreodismus inkl. Pseudohypoparathyreodismus**
ACADM, AIRE, AP2S1, ATP7B, CASR, CDC73, CDKN1B, CHD7, CYP24A1, FAM111A, GATA3, GCM2, GNA11, GNAS, HADHB, MEN1, PDE4D, PRKAR1A, PTH, PTH1R, RET, SEMA3E, SLC12A1, SLC34A1, STX16, TBCE, TRPV6
- Kallmann Syndrom (KS) / hypogonadotroper Hypogonadismus (HH)**
ANOS1, CHD7, DCAF17, DMRT1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FIGLA, FLRT3, FSHB, GDF9, GLI2, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LHCGR, NDNF, NOBOX, NR0B1, NSMF, POF1B, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SEMA3E, SOX10, SOX2, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11
- Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD „differences of sexual development“)**
*AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, ATRX, BMP15, BNC2, CBX2, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2**, *DHCR7, DHH, FGF10, FGFR2, FOXL2, FSHR, GREB1L, HSD17B4, HOXA4, HSD17B3, HSD3B2, IRX5, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, MID1, NR0B1, NR5A1, POR, RPL10, RSP01, SAMD9, SGPL1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TOE1, WNT4, WNT9B, WT1* (*Veränderungen der ACMG-Klassen 3, 4 und 5 werden mittels Allel-spezifischer LR-PCR und anschließender Sanger-Sequenzierung sowie ggf. zusätzlich mit einer MLPA-Analyse überprüft)
- Nebenniereninsuffizienz (NNI)**
*AAAS, ABCD1**, *ABCD2, ABCG5, ABCG8, AIRE, CDKN1C, CYP11A1, CYP11B2, CYP17A1, CYP21A2**, *HSD3B2, LIPA, MC2R, MCM4, MRAP, NNT, NR0B1, NR5A1, POLE, POR, SAMD9, SGPL1, STAR, TBX19, TXNRD2* (*Veränderungen der ACMG-Klassen 3, 4 und 5 werden durch eine Allel-spezifische PCR mit anschließender Sanger-Sequenzierung sowie ggf. zusätzlich mit einer MLPA-Analyse (*CYP21A2*) überprüft)
- Adrenogenitales Syndrom (AGS) / kongenitale adrenale Hyperplasie (CAH)**
 Basisdiagnostik Stufe I (Sanger + MLPA): *CYP21A2*
 Erweiterte Diagnostik Stufe II (NGS): *ARMC5, CYP11B1, CYP17A1, GNAS, HSD3B2, MC2R, MRAP, NNT, NR0B1, NR3C1, PDE11A, PDE8B, POMC, POR, PRKAR1A, STAR*
- Segregation bereits familiär bekannter Variante im Gen** (Befundkopie bitte beilegen)

Patient / Klinische Angaben

Patient klinisch: auffällig unauffällig, prädiktive Diagnostik

Familienanamnese: positiv negativ unbekannt

Elterliche Blutsverwandschaft: ja nein

V.a. syndromale Form:

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen:

.....

Diagnose / Verdacht / klinische Angaben:

(auffällige klinische Parameter)

.....

Stammbaum (Skizze):



.....

Weitere klinische Details KS / HH / DSD

Alter Erstmanifestation:

Geschlechtszuweisung:

Karyotyp:

Pubertätsstadien (Tanner)

Brust: 1 2 3 4 5

Pubes: 1 2 3 4 5

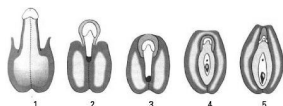
Genital: 1 2 3 4 5

Lokalisation der Gonaden

Links:

Rechts:

Genitalbefund (bitte ankreuzen):



Phalluslänge (mm):

Uterus: ja nein unbekannt

Nebenhoden: ja nein unbekannt

Laborbefunde (Abnahmedatum:.....)

LH (IU/L):

FSH (IU/L):

Testosteron (µg/l):

Androstendion (µg/l):

DHT (µg/l):

andere Manifestationen/weitere Fehlbildungen (HPO terms):

.....

bereits durchgeführte molekulargenetische Untersuchungen
 (z.B. Array CGH, Panel):

.....