Spite 1 von 2

Steroidstonwechsei / Nebenniere / Adrenogenitales Syndrom	Diapetes
Gen-Panel	Gen-Panel
☐ CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2	☐ MODY (Typ 1-14)
Einzelgene	☐ MODY Basis Panel (Typ 1, 2, 3,5)
☐ CYP21A2 (21-Hydroxylase-Gen; 613815)	□ Neonataler Diabetes mellitus (NDM)
☐ HSD3B2 (3ß-Hydroxysteroiddehydrogenase-Gen; 613890)	(ABCC8, EIF2AK3, GATA6, GCK, GLIS3, INS, KCNJ11, PDX1, PTF1A, RFX6, ZFP57
☐ CYP11B1 (11ß-Hydroxylase-Gen; 610613)	Einzelgene
□ STAR (600617)	☐ MODY-Typ 1 (HNF4A; 600281) ☐ MODY-Typ 5 (HNF1B; 189907)
POR (P450 Oxidoreductase; 124015)	
CYP11B2 (Aldosteronsynthasemangel; 124080)	
☐ CYP17A1 (17alpha-Hydroxylase; 609300)	
☐ HSD11B2 (Apparent Mineralocorticoid Excess; 614232)	Gerinnungsstörungen
☐ Hyperaldosteronismus (Glucocorticoid remediable aldosteronism; GRA; 610613)	Gen-Panel
	☐ Thrombophilie-Profil groß
Endokrine Tumore / Schilddrüse / Nebenschilddrüse / Hypophyse	(FV-Leiden, FV-Cambridge, MTHFR, F-II, PAI-1, PROC, PROS1, SERPINC1)
Gen-Panel	☐ Thrombophilie-Profil klein
☐ Hyperparathyreoidismus Basis Panel (CASR, CDC73, GCM2, MEN1)	(FV-Leiden, FV-Cambridge, MTHFR, F-II, PAI-1)
	Einzelgene
(Basis Panel & AP2S1, GNA11, CDKN1B)	☐ Faktor-V-Leiden (612309) ☐ Faktor-V-Cambridge (612309)
☐ Familiäre hypocalciurische Hypercalciämie (AP2S1, CASR, GNA11)	☐ F-II (Prothrombin; G20210A; 202010) ☐ MTHFR (C677T; 607093)
□ autosomal dominante Hypocalciämie (CASR, GNA11)	☐ PAI-1 (SERPINE1; 4G/5G; 173360) ☐ SERPINC1 (AT-III 107300)
☐ Schilddrüsenhormonresistenz (THRA, THRB)	□ PROC (Protein-C; 612283) □ PROS1 (Protein-S; 614514)
☐ Akromegalie, Prolaktinom (AIP, MEN1)	
Einzelgene	Fettstoffwechsel / Adipositas
□ AIP (605555)	Gen-Panel
☐ AIRE (607358)	Gesamt-Panel Fettstoffwechsel
☐ CASR (601199)	(APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOE, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPC,
☐ CDC73 (JAW-Tumor-Syndrom; 607393)	LMF1, LPL, PCSK9)
* * * * * * * * * * * * * * * * * * * *	'
CDKN1B (Multiple endokrine Neoplasie Typ 4; 600778)	Primäre Hypercholesterinämie (LDLR, LDLRAP1, APOB, PCSK9)
GNAS (Pseudohypoparathyreoidismus; 139320)	Primäre Hypertriglyceridämie (LPL, LMF1, APOC2, GPIHBP1, APOA5)
MEN1 (Multiple endokrine Neoplasie Typ 1; 613733)	Gemischte Hyperlipoproteinämie (APOE, LIPC, APOA1)
RET (Multiple endokrine Neoplasie Typ 2a; 2b 164761)	☐ Adipositas (LEP, LEPR, MC4R, PCSK1, POMC, SIM1)
□ THRA (190120) □ THRB (190160)	Einzelgene
	☐ APOB (R3500G; 107730) ☐ LDLR (606945)
Phäochromozytom / Paragangliom	☐ APOE (E2/E3/E4 Isoformen; 107741) ☐ MC4R (155541)
Gen-Panel	
☐ RET, VHL, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SDHAF2, FH, TMEM127, MAX, NF1	Kleinwuchs
Einzelgene	☐ SHOX (312865)
□ RET (164761) □ VHL (608537)	☐ Kleinwuchs Panel (12 Gene)
□ SDHB (185470) □ SDHC (602413) □ SDHD (602690)	(ACAN, FGFR3, GHR, IGF1, IGF1R, IGFALS, NPR2, PTPN11, SHOX, STAT5B, IGF2, IHH)
Eisenstoffwechsel / Hämochromatose	☐ Kleinwuchs Exom
Gen-Panel	
☐ HFE, HAMP, SLC40A1, TFR2	Sonstige Stoffwechselerkrankungen
Einzelgene	☐ Laktoseintoleranz, adulte Form Polymorphismus -13910 C/T (LCT; 603202)
☐ HFE (vollständige Analyse, HFE-1; 613609)	Fruktoseintoleranz, Aldolase B (612724)
☐ HFE (nur Mutationen C282Y, H63D, S65C; 613609)	, , ,
☐ HJV (Hämojuvelin, HFE-2a; 608374)	Tumorgenetik
☐ HAMP (Hepzidin, HFE-2b; 606464)	Papilläres Schilddrüsencarcinom
☐ TFR2 (Transferrinrezeptor, HFE-3; 606464)	Gen-Panel (Spezielle Probengefäße mit RNA protect verwenden!)
□ SLC40A1 (Ferroportin, HFE-4; 604653)	RNA/DNA-Analyse
☐ HFK (Hyperferritinämie-Katarakt-Syndrom; 134790)	BRAF (V600E u. K601E), HRAS, KRAS, NRAS (jeweils Exon 2 u. 3),
— Til A (Hypotholininalino-Natalant-Oylidiolii, 104130)	TERT Promotor, RET (Exon 16), TSHR (Exon 9 u. 19), TP53 (Exon 2-11),
Hypophosphatämie	Fusionsgene RET-PTC (RNA), Fusionsgene PAX8-PPARG (RNA)
Gen-Panel	
□ PHEX, FGF23, DMP1, ENPP1	☐ Wir bitten um Zusendung von Versandmaterial.
Einzelgene	☐ Wir bitten um Zusendung von Versandmaterial. ☐ Wir bitten um Zusendung von Informationsmaterial für folgende Erkrankung:
☐ PHEX (307800) ☐ FGF23 (193100)	— The bitter and 2000 loaning von information of laterial for longeride Linkal Rully.
- 1 112/ (00/000) - 1 0/20 (190/00)	
Osteoporose	
Gen-Panel	
☐ ALPL, COL1A1, COL1A2, CRTAP, BMP1, IFITM5,	11118 B 188 1 11118 B 118 1 181 18 B 181

0036 0026 05

LRP5, LRP6, PLS3, SOST, TNFRSF11B, WNT1