

### **Aarskog-Syndrom (Faziogenitale Dysplasie):**

Genort: FGD1, Locus Xp11.21

Indikation: V.a. Faziogenitale Dysplasie

Dauer der Untersuchung: 3-4 Wochen

Material: 5 ml EDTA-Blut

Methodik: PCR, Sequenzierung des FGD1-Gens

### **21-Hydroxylase-Mangel (Adrenogenitales Syndrom):**

Genort: CYP21, Locus 6p21.3

Indikation: Congenitale adrenale Hyperplasie, AGS, Pseudopubertas praecox, Virilisierung, Hirsutismus

Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen

Pränataldiagnostik: ca. 10 Tage

Material: 5 ml EDTA-Blut, Fruchtwasser

Methodik: Southern-Blot (Nachweis von Gendeletionen und Genkonversionen)

### **$\alpha$ 1-Antitrypsin:**

Genort: P1, Locus 14q32.1

Indikation: Lungenemphysem, Leberveränderungen, Ikterus prolongatus

Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche

Material: 5 ml EDTA-Blut

Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik); Nachweis von S- und Z-Mutation

### **Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD):**

- Genort: CFTR, Locus 7q31.2
- Indikation: Mekoniumileus, chronisch rezidivierende Bronchitiden, Pneumonien, grenzwertiger oder positiver Schweißtest, Pankreasinsuffizienz, Fertilitätsstörung (Verdacht auf CBAVD)  
Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 1 bis 6 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: je nach Fragestellung

1. Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik); Nachweis der häufigsten Mutation
2. PCR, Hybridisierung (Nachweis der 31 häufigsten Mutationen; ca.88% aller in der deutschen Bevölkerung vorkommenden Mutationen)
3. Sequenzierung des CFTR-Gens

### **Fragiles X-Syndrom (Martin-Bell-Syndrom, FraX-A):**

Genort: FMR1, Locus Xq27.3

Indikation: geistige Retardierung (vor allem bei Jungen, Häufigkeit 1:1250)  
Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien

Dauer der Untersuchung: 2 Wochen Pränataldiagnostik: 1 Woche

Material: 10 ml EDTA-Blut

Methodik: Southern Blot; PCR, Fragmentanalyse, Bestimmung der CGG-Repeat-Länge

### **Fragiles X-Syndrom (FraX-E):**

Genort: FMR-2, Locus Xq28

Indikation: geistige Retardierung (vor allem bei Jungen)  
Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien

Dauer der Untersuchung: 2 Wochen  
Pränataldiagnostik: 1 Woche

Material: 10 ml EDTA-Blut

Methodik: Southern Blot; Bestimmung der GCC-Repeat-Länge

### **HLA-Typisierung:**

- Genort: Major Histocompatibility Complex; Locus 6p21.3
- Indikation: Autoimmunerkrankungen, z.B. M. Bechterew, Diabetes, Arthritis, Zöliakie, Narkolepsie
- Dauer der Untersuchung: 2 Tage - 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Sequenzspezifische PCR (SSP)

### **Hereditäre Tumorerkrankungen des Gastrointestinaltraktes (HNPCC)**

- Indikation: Kolonkarzinom < 45 Jahre und HNPCC-assoziiertes Tumor; Histopathologische Kriterien; Muzinös/Siegelringzellig, entzündliches Infiltrat; undifferenzierte rechtsseitige Kolonkarzinome
- Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen
- Material: Tumorgewebe und Blut des Patienten
- Methodik: Nachweis der Mikrosatelliten-Instabilität erfolgt mittels Fragmentlängen-Vergleich von Tumor-DNA und Blut-DNA

### **Hereditäre Pankreatitis:**

- Genort: PRSS1, (Kationisches Trypsinogen), Locus 7q35
- Indikation: chronische Pankreatitis vor dem 30. Lebensjahr, erhöhte Amylase und Lipase bei Kindern
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung der Exons 2 u. 3 (Detektionsrate > 90%)

### **Chorea Huntington:**

- Genort: Huntington, Locus 4p16.3
- Indikation: V.a. Chorea Huntington  
positive Familienanamnese
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse: Bestimmung der CAG-Repeat-Länge

### **Laktoseintoleranz**

- Genorte: Lactase Phlorizin Hydrolase-Gen (LPH), Locus 2q21
- Indikation: Laktoseintoleranz; Blähungen, Durchfall und starke Darmkrämpfe nach dem Verzehr von laktosehaltigen Nahrungsmitteln, Osteoporoserisiko
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des Promotorpolymorphismus –13910 des LPH-Gens

### **Marfan-Syndrom**

- Genort: Fibrillin-1-Gen, Locus 15q21.1
- Indikation: generalisierte Bindegewebsschwäche, Hochwuchs mit marfanoidem Erscheinungsbild, Gelenküberstreckbarkeit, Linsluxationen, familiäre Belastung
- Dauer der Untersuchung: ca. Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Sequenzanalyse aller 65 Exons und angrenzender Intronbereiche des FBN1-Gens

### **Mittelmeerfieber (MEFV):**

- Genort: Pyrin, Locus 16p13
- Indikation: wiederholte Fieberschübe mit Schmerzen in Abdomen, Brust und Gelenken, Peritonitis, unklare Arthritis, Amyloidose
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR und direkte Sequenzierung; Nachweis von Mutationen in den Exons 2,3,5 und 10

### **Multiple Endokrine Neoplasie Typ II (MEN Typ II)**

- Genort: RET-Protoonkogen (Tyrosinkinase-Rezeptor), Locus 10q11.2

- Indikation: medulläres Schilddrüsenkarzinom (C-Zell-Karzinom) isoliert oder in Verbindung mit Phäochromozytom, Hyperparathyreoidismus oder seltener Schleimhautneuromen oder intestinaler Ganglioneuromatose; Familienbelastung
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR und direkte Sequenzierung; Nachweis von Mutationen in den Exons 10, 11, 13 - 16

### **Phenylketonurie / Hyperphenylalaninämie (PHE / HPAI)**

- Genort: Phenylalanin-Hydroxylase, Locus 11q22.3
- Indikation: postpartal auffälliges Neugeborenen-Screening, Hyperphenylalaninämie
- Dauer der Untersuchung: ca. 3-4 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR und direkte Sequenzierung aller 13 Exons

### **Prader-Willi-Syndrom:**

- Genort: SNRPN, Locus 15q11-13
- Indikation: Neugeborene mit ausgeprägter Muskelhypotonie; Kleinkinder und Erwachsene mit Adipositas, Minderwuchs, Hypogonadismus und -genitalismus, charakteristische faziale Merkmale und Lernbehinderung, Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 2 Wochen  
Pränataldiagnostik: 1 Woche
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 5 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH), methylierungssensitive PCR, Mikrosatellitenanalyse

### **Angelman-Syndrom:**

- Genort: UBE3A, Locus 15q11-13
- Indikation: Schwere mentale Retardierung, ausbleibende Sprachentwicklung, häufige Lachepisoden, ataktische Extremitätenbewegungen, Mikrozephalie, Epilepsie, Muskelhypotonie, charakteristische faziale Merkmale,
- Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 2 Wochen  
Pränataldiagnostik: 1 Woche
- Material: Siehe Prader-Willi-Syndrom
- Methodik: FISH, methylierungssensitive PCR, Mikrosatellitenanalyse

### **Muskelerkrankungen**

#### **Muskeldystrophie Duchenne/Becker:**

- Genort: Dystrophin, Locus Xp21
- Indikation: Muskeldystrophie  
Abklärung des Trägerinnenstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: ca. 3 Wochen
- Material: 5-10 ml EDTA-Blut
- Methodik: Multiplex-PCR, Mikrosatellitenanalyse; Nachweis von Deletionen

#### **Myotone Dystrophie:**

- Genort: DMPK, Locus 19q13.2-q13.3
- Indikation: Myotonie, Muskeldystrophie, Katarakt, Hypogonadismus

- Dauer der Untersuchung: ca. 3 Wochen
- Material: 5-10 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Southern Blot; Bestimmung der CTG-Repeat-Länge

## Spinale Muskelatrophie Typ I/II/III:

- Genort: SMN1, Locus 5q12.2-q13.3
- Indikation: Verdacht auf Typ Werdnig-Hoffmann, intermediärer Typ und Kugelberg-Welander, Abklärung des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik), Mikrosatellitenanalyse; Nachweis von homozygoten Deletionen

## Spinobulbäre Muskelatrophie (Kennedy-Syndrom)

- Genort: AR, Locus Xq11-q12
- Indikation: Muskelatrophie spinale und bulbäre, Muskelschwäche, Faszikulationen
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5-10 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse; Bestimmung der CAG-Repeat-Länge

## Anämien

### $\alpha$ -Thalassämie

- Genort: HBA1, HBA2, Locus 16pter-p13.3
- Indikation: Anämie, Hypochromie, Mikrozytose
- Dauer der Untersuchung: ca. 3-4 Wochen
- Material: 5-10 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Nachweis von Deletionen, Sequenzanalyse des  $\alpha$ 1- u.  $\alpha$ 2-Gens

### $\beta$ -Thalassämie

- Genort: HBB, Locus 11p15.5
- Indikation: mikrozytäre Eisen-refraktäre Anämie, HbA<sub>2</sub>-, HbF-Erhöhung
- Dauer der Untersuchung: ca. 3-4 Wochen
- Material: 5-10 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des HBB-Gens

### Sichelzellanämie

- Genort: HBB, Locus 11p15.5
- Indikation: Verdacht auf Sichelzellanämie
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5-10 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik), Nachweis der Mutation HbS

## Fettstoffwechsel

### Apolipoprotein B:

- Genort: APOB, Locus 2p24
- Indikation: Dyslipoproteinämie, Hypercholesterinämie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik), Nachweis der Mutationen R3500Q, R3500W, R3531C

### Apolipoprotein E:

- Genort: APOE E2/ E3/ E4 Polymorphismus; Locus 19q13.2
- Indikation: Dyslipoproteinämie, Hypercholesterinämie; Morbus Alzheimer
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik), Nachweis der Allele E2, E3, E4

### LDL-Rezeptor

- Genort: LDLR, Locus 19p13.2
- Indikation: Hypercholesterinämie
- Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des gesamten LDLR-Gens

## Leukämien

### Philadelphia-Chromosom Translokation t(9;22)

- Genort: Translokation zwischen 9q und 22q; bcr-abl major- und minor-Regionen
- Indikation: CML, B-ALL
- Dauer der Untersuchung: 2 - 3 Werkzeuge
- Material: 5 – 10 ml EDTA-Blut
- Methodik: RT-PCR, nested PCR

## Lebererkrankungen

### Hereditäre Hämochromatose:

- Genort: HFE, Locus 6p21.3
- Indikation: erhöhte Serumeisen-, Ferritin- und Transferrinsättigungswerte  
Leberzirrhose, Diabetes mellitus, Hautpigmentierung (Bronzehaut), Kardiomyopathie, Arthrose  
positive Familienanamnese
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik);  
Nachweis der Mutationen: C282Y, H63D und S65C

## M. Wilson

- Genort: ATP7B, Locus 13q14.3
- Indikation: Hepato-, Splenomegalie, neurologische Störungen, Kayser-Fleischer-Cornea-Ring

- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik); Nachweis der Punktmutation H1069Q

## Hyperbilirubinämie (M. Meulengracht, M. Gilbert):

- Genort: UGT1A1, Locus 2q37
- Indikation: Hyperbilirubinämie unklarer Genese
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse; Nachweis der TA-Expansion im Promotor

## Männliche Sterilität

### Azoospermiefaktor:

- Genort: AZF, Locus Yq11
- Indikation: Infertilität aufgrund von nicht-obstruktiver Azoospermie, Kryptozoospermie oder Oligozoospermie
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Nachweis von Mikrodeletionen in der AZF-Genregion

## Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)

- Genort: CFTR, Locus 7q31.3
- Indikation: Infertilität aufgrund von nicht-obstruktiver Azoospermie
- Dauer der Untersuchung: 1 bis 6 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Hybridisierung (Nachweis der 31 häufigsten Mutationen; ca. 88% aller in der deutschen Bevölkerung vorkommenden Mutationen); Sequenzierung des CFTR-Gens

## Mitochondriale Erkrankungen

### Lebersche Optikusneuropathie:

- Genort: ND1, ND4, ND6, mitochondriales Genom
- Indikation: unklare bilaterale oder unilaterale Optikusneuropathie, Zentralskotom
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Quantifizierung; Nachweis der drei primären Punktmutationen nt G11778A, G3460A, T14484A

### Mitochondrialer Diabetes:

- Genort: tRNA L(UUR), mitochondriales Genom
- Indikation: atypischer Diabetes, Diabetes assoziiert mit Schwerhörigkeit (Diabetes und Deafness-Syndrom), hypertrophe Cardiomyopathie
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Quantifizierung; Nachweis der Punktmutation nt A3243G

**Kearns-Sayre-Syndrom,  
Pearson-Syndrom,  
Chronische progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO-Syndrom):**

- Genort: mitochondriales Genom
- Indikation: Verdacht auf mitochondriale Stoffwechselstörung
- Dauer der Untersuchung: 3-4 Wochen
- Material: Muskelbiopsie, Wangenabstrich, 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Long PCR, Quantifizierung; Nachweis von Deletionen/Duplikationen

**Mitochondriale Myopathie, Enzephalopathie, Laktatazidose mit Schlaganfall-ähnlichen Episoden (MELAS-Syndrom):**

- Genort: tRNA-Gene, mitochondriales Genom
- Indikation: Verdacht auf mitochondriale Stoffwechselstörung
- Dauer der Untersuchung: 3-4 Wochen
- Material: Muskelbiopsie, Wangenabstrich, 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, direkte Sequenzierung, Quantifizierung, Nachweis von Punktmutationen im tRNA-Gen Leu (UUR)

**Myoklone Epilepsie und "ragged-red fibers" (MERRF-Syndrom):**

- Genort: tRNA-Gene, mitochondriales Genom
- Indikation: Myoklone Epilepsie, "ragged-red fibers" in der Histologie
- Dauer der Untersuchung: 3-4 Wochen
- Material: Muskelbiopsie, Wangenabstrich, 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, direkte Sequenzierung, Quantifizierung, Nachweis von Punktmutationen in den tRNA-Genen Lys und Ser (UCN)

**Leigh-Syndrom,  
Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa (NARP-Syndrom):**

- Genort: ATPase6, mitochondriales Genom
- Indikation: subakute neurodegenerative Erkrankung, bilaterale, symmetrische Läsionen des Hirnstammes (Leigh-Syndrom); mildere Form (NARP-Syndrom)
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Quantifizierung; Nachweis der Punktmutationen nt T8993G u. T8993C

**Leigh Syndrom mit COX-Defizienz:**

- Genort: Surf1, Locus 9q34
- Indikation: bilaterale, symmetrische Läsionen des Hirnstammes, Defizienz der Cytochrom-C-Oxidase (COX) in der Muskelbiopsie
- Dauer der Untersuchung: 4-6 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, SSCP, direkte Sequenzierung



## **Pharmakogenetik:**

### **N-Acetyltransferase:**

- Genort: NAT2, Locus 8p23.1-p21.3
- Indikation: V.a. Intoxikation, Abklärung des Acetylierungsstatus (langsamer oder schneller Acetylierer)
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, direkte Sequenzierung

### **Glutathion-S-Transferase M1/T1:**

- Genort: GSTM1, GSTT1, Locus 1p13.3;22q11.2
- Indikation: V.a. Intoxikation
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Nachweis der homozygoten Deletion der GSTM1- u. GSTT1-Gens

### **Cytochrom P450 (CYP1A1, CYP1A2):**

- Indikation: V.a. Intoxikation
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Nachweis von Punktmutationen

### **UDP-Glucuronosyl-Transferase:**

- Genort: UGT1A1, Locus 2q37 (vergl.Hyperbilirubinämie)
- Indikation: V.a. Intoxikation
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse; Nachweis der TA-Expansion im Promotor

### **Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD):**

- Genort: DPYD, Locus 1p22
- Indikation: 5-Fluoruracil (5-FU)-Toxizität
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik); Nachweis der Exon 14-Skipping-Mutation

### **Thiopurin S-Methyltransferase (TPMT):**

- Genort: TPMT, Locus 6p22.3
- Indikation: Verdacht auf Unverträglichkeit von Thiopurinen-Derivaten
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik); Nachweis der Mutationen G460A und A719G

## **Thrombophilie:**

- Genorte: Faktor V, Faktor II (Prothrombin), MTHFR (s.u.)

- Indikation: Thrombosen, Embolien
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (Light-Cycler-Technik), PCR-RFLP

## APC-Resistenz/Faktor V Leiden:

- Genort: F5, Locus 1q23
- Nachweis der Mutation G1691A (R506Q) (Leiden-Mutation) im Faktor V-Gen

## Prothrombin:

- Genort: F2, Locus 11q11
- Nachweis der Mutation G20210A im Promotor des Prothrombin-Gens

## MTHFR-Gen:

- Genort: MTHFR, Locus 1p36.3
- Nachweis der Polymorphismen C677T und A1298C im Gen der Methylentetrahydrofolat-Reduktase (Folat-Stoffwechsel)

## Faktor V-Gen

- Genort: F5, Locus 1q23
- Nachweis des Polymorphismus H1299R im Faktor V-Gen

## Faktor XIII-Gen

- Genort: FXIII, Locus 6p25-24
- Nachweis des Polymorphismus V34L im Faktor XIII-Gen

## $\beta$ -Fibrinogen-Gen

- Genort:  $\beta$ -Fibrinogen, Locus 4q28
- Nachweis des Promotor-Polymorphismus -455G/A im Fibrinogen-Gen

## Plasminogen-Aktivator-Inhibitor Typ 1-Gen

- Genort: PAI-1, Locus 7q21.3-22
- Nachweis des Promotor-Polymorphismus 4G/5G im PAI-1-Gen

## Glykoprotein Ia-Gen (ITGA2)

- Genort: GP Ia (ITGA2), Locus 5q23-q31
- Nachweis des Polymorphismus 807C/T im ITGA2-Gen

## Glykoprotein IIIa-Gen (ITGB3)

- Genort: GP IIIa, Locus 17q21.32
- Nachweis des des Polymorphismus im 33Leu/Pro (1565C/T; HPA-1a/1b) im Exon 2 des ITGB3-Gens

### **Osteoporoserisiko**

#### **Collagen1A1-Promotor (COL1A1):**

- Genort: COL1A1, Locus 17q21.31-q22
- Indikation: Osteoporose, vor Hormonersatztherapie
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP;

## Vitamin D-Rezeptor

- Genorte: Vitamin D-Rezeptor, Locus 12q12-q14
- Indikation: u.a. Osteoporose, vor Hormonersatztherapie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP

## Laktoseintoleranz

- Genorte: Lactase Phlorizin Hydrolase-Gen (LPH), Locus 2q21
- Indikation: Laktoseintoleranz; Blähungen, Durchfall und starke Darmkrämpfe nach dem Verzehr von laktosehaltigen Nahrungsmitteln
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des Promotorpolymorphismus –13910 des LPH-Gens

### **5- $\alpha$ -Thalassämie-Reduktase**

- Genorte: SRD5A2-Gen, Locus 2p23
- Indikation: Prädisposition für Prostatakrebs
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung; Abklärung der Polymorphismen A49T, V89L

### **Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber Syndrom (TRAPS)**

- Genorte: Mutationen im Gen für den Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1 (TNFRSF1A)
- Dauer der Untersuchung: 2-3 Wochen
- Anforderung: molekulargenetische Analyse TRAPS; genetisches Gutachten
- Material: 5 ml EDTA-Blut
- Methodik: Nachweis der Mutationen im TNFRSF1A-Gen durch Sequenzanalyse der Exons 2, 3, 4,6 und 7