

Molekulargenetisches Labor des Institut für Humangenetik

KRANKHEIT	GEN	UNTERSUCHUNGSMETHODE*
FEHLBILDUNGSERKRANKUNGEN		
Kampomele Dysplasie	<i>SOX9</i>	S, qPCR
Oro-fazio-digitales Syndrom, Typ I	<i>OFD1</i>	S, qPCR
NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN, KORTIKALE FEHLBILDUNGEN, NEURONALE MIGRATIONSSTÖRUNGEN		
Ataxie mit mentaler Retardierung, zerebelläre, kongenitale, autosomal rezessive (Dysäquilibrium-Syndrom)	<i>VLDLR</i>	S, qPCR
Ataxie, spinozerebelläre, Typ 1, 2, 3, 6 und 7	<i>SCA1, SCA2, SCA3, SCA6, SCA7</i>	FA, CAG-Repeatlänge
Denato-rubro-pallido-lytische Atrophie (DRPLA)	<i>ATN1</i>	FA, CTG-Repeatlänge
Heterotopie mit Mikrozephalie, periventrikuläre, autosomal rezessive (ARPHM)	<i>ARFGEF2</i>	S, qPCR
Heterotopie, noduläre, periventrikuläre	<i>FLNA</i>	S, qPCR, MLPA
Huntington-Krankheit (HD)	<i>HTT</i>	FA, CAG-Repeatlänge
Lissenzephalie durch <i>LIS1</i> -Genmutation	<i>PAFAH1B1, LIS1</i>	S, qPCR, MLPA
Lissenzephalie durch <i>TUBA1A</i> -Genmutation	<i>TUBA1A</i>	S, qPCR
Lissenzephalie, X-chromosomale, Typ 1 mit Doublecortin (DCX)-Genmutation	<i>DCX</i>	S, qPCR, MLPA
Lissenzephalie, X-chromosomale mit Corpus-callosum-Agenesie und abnormalem Genitale	<i>ARX</i>	S
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale Mikrozephalie – Krämpfe – Entwicklungsverzögerungen (MSCZ)	<i>PNKP</i>	S, LA
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale mit kortikalen Fehlbildungen und mentaler Retardierung	<i>WDR62</i>	S, LA
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale, primäre, autosomal rezessive (MCPH1)	<i>MCPH1</i>	S, qPCR, LA
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale, primäre, autosomal rezessive (MCPH3)	<i>CDK5RAP2</i>	S, LA
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale, primäre, autosomal rezessive (MCPH4)	<i>CEP152</i>	S, LA
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale, primäre, autosomal rezessive (MCPH5)	<i>ASPM</i>	S, qPCR, LA

Mikrozephalie, isolierte, kongenitale, primäre, autosomal rezessive (MCPH6)	<i>CENPJ</i>	S, qPCR, LA
Mikrozephalie, isolierte, kongenitale, primäre, autosomal rezessive (MCPH7)	<i>STIL</i>	S, LA
Muskel-Augen-Gehirn-Krankheit (MEB)	<i>POMGNT1, FKRP</i>	S, MLPA
Muskeldystrophie, kongenitale, Typ Fukuyuma (FCMD)	<i>FKTN</i>	S, qPCR
Polymikrogyrie, asymmetrische	<i>TUBB2B</i>	S
Rett-Syndrom, kongenitales, atypisches	<i>FOXP1</i>	S
Septo-optische Dysplasie	<i>HESX1</i>	S
Schizenzephalie / Holoprosenzephalie 2 (HPE2)	<i>SIX3</i>	S
Schizenzephalie / Holoprosenzephalie 3 (HPE3)	<i>SHH</i>	S
Walker-Warburg-Syndrom Muskeldystrophie, kongenitale, Typ 1D	<i>LARGE</i>	S, qPCR
Walker-Warburg-Syndrom	<i>POMT1, POMT2, FKTN, FKRP</i>	S, MLPA, qPCR
Warburg-Mikro-Syndrom (WARBM) / Martsolf-Syndrom	<i>RAB3GAP1</i>	S, LA
Warburg-Mikro-Syndrom (WARBM) / Martsolf-Syndrom	<i>RAB18</i>	S
Warburg-Mikro-Syndrom (WARBM) / Martsolf-Syndrom	<i>RAB3GAP2</i>	S
GENODERMATOSEN		
Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, bullöse (BCIE) Hyperkeratose, epidermolytische	<i>KRT1</i>	S
Hyperkeratose, lokalisierte palmoplantare mit Epidermolyse	<i>KRT1</i>	S
Ichthyosis Hystrix, Curth-Macklin Typ (IHCM)	<i>KRT1</i>	S
Ichthyose, zyklische mit epidermolytischer Hyperkeratose (IHCM)	<i>KRT1</i>	S
Keratosis palmoplantaris striata	<i>KRT1</i>	S
Palmoplantarkeratose Unna-Thost Palmoplantarkeratose, nicht-epidermolytische	<i>KRT1</i>	S
ARCI-Harlekin-Ichthyose (HI)	<i>ABCA12</i>	S
ARCI-Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale(CIE)	<i>ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CYP4F22, NIPAL4 / ICHTHYIN, TGM1</i>	S
ARCI-Lamelläre Ichthyose (LI)	<i>ABCA12, ALOX12B, CYP4F22, NIPAL4 / ICHTHYIN, TGM1</i>	S
ARCI-Kollodiumbaby, selbstheilend	<i>ALOX12B, ALOXE3, TGM1</i>	S
ARCI-Kollodiumbaby, selbstheilend,	<i>TGM1</i>	S

akrale Form		
ARCI-Bathing-suit-Ichthyose	<i>TGM1</i>	S
Ichthyose-Frühgeburt-Syndrom Ichthyose, kongenitale Typ 4	<i>FATP4 / SLC27A4</i>	S
Lipidspeichererkrankung mit Ichthyose (NLSDI) Chanarin-Dorfman-Syndrom (CDS)	<i>CGI58 / ABHD5</i>	S
Nisch-Syndrom Ichthyose, neonatale-sklerosierende Cholangitis	<i>CLDN1</i>	S
SONSTIGE ERKRANKUNGEN		
Diabetes insipidus, nephrogener (renalis / Typ 1 / NDI)	<i>AVPR2</i>	S
Diabetes insipidus, nephrogener (renalis / Typ 2 / NDI)	<i>AQP2</i>	S
Diabetes insipidus, zentraler (centralis)	<i>AVP</i>	S
Lipidspeichererkrankung mit Myopathie (NLSDM)	<i>PNPLA2 / ATGL</i>	S
Mukoviszidose (Zystische Fibrose, CF)	<i>CFTR</i>	OLA, S
Tyrosinämie, Typ 2	<i>TAT</i>	S
Tyrosinämie, Typ 3	<i>HPD</i>	S
Vas-deferens-Aplasie, bilaterale, kongenitale (CBAVD)	<i>CFTR</i>	OLA, S

*S = Sequenzierung, qPCR = quantitative PCR, FA = Fragmentanalyse,
LA = Kopplungsanalyse mit Mikrosatellitenmarker,
MLPA = "Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification", OLA = "Oligonucleotide Ligation Assay"