

Spezifikation der Analytik

(ggf. auf Vorderseite Genregionen spezifizieren)

Immundefekte (angelehnt IUIS-Nomenklatur)	
*Nicht in Akkreditierungsurkunde aufgeführt	
Kombinierte T- und B-Zelldefekte	<p>T⁺B⁺NK⁻ SCID: <i>IL2RG, JAK3</i></p> <p>T⁺B⁺NK⁺SCID: <i>IL7RA, CD3D, CD3E, CD3G, CD3Z, CORO1A</i></p> <p>T⁻B⁻NK⁺SCID: <i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), LIG4, XLF</i></p> <p>Retikuläre Dysgenese: <i>AK2</i></p> <p>Omenn Syndrom: <i>RAG1, RAG2, DCLRE1C (ARTEMIS), IL7RA, RMRP, ADA, LIG4, IL2RG</i></p> <p>Purinstoffwechsel Defekt: <i>ADA, NP (PNP), CECR1 (ADA2)</i></p> <p>MHC Klasse I Defekt: <i>TAP1, TAP2, TAPBP*</i></p> <p>MHC Klasse II Defekt: <i>RFXANK, MHC2TA, RFX5, RFXAP</i></p> <p>Kalziumkanal Defekt: <i>ORAI1, STIM1</i></p> <p>Andere: <i>CD3G, ZAP-70, FOXP1, STAT5B, CD8, MAGT1, IKBKB, CARD11</i></p>
Antikörper-Defekte	<p>Ohne B-Zellen: <i>BTK, IGHM, IGLL1, CD79A, CD79B, BLNK</i></p> <p>Normal/niedrige Anzahl B-Zellen: <i>ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B (TACI), TNFRSF13C (BAFF-R)</i></p> <p>Hyper IgM: <i>CD40LG, CD40, AICDA, UNG</i></p>
Definierte Immundefektsyndrome	<p>Wiskott-Aldrich-Syndrom: <i>WAS, WIPF1</i></p> <p>DNA-Reparatur Defekt: <i>MRE11, NBS1*, DNMT3B, siehe auch T- und B-Zelldefekte</i></p> <p>CHH: <i>RMRP</i></p> <p>Netherton Syndrom: <i>RMRP</i></p> <p>Hyper IgE: <i>SPINK5</i></p> <p>Mukokutane Candidiasis: <i>STAT3, TYK2, DOCK8, PGM3</i></p> <p>VODI: <i>STAT1, CARD9, CLEC7A (DECTIN 1), SP110</i></p>
Immunsregulatorische Defekte	<p>Chediak-Higashi Syndrom: <i>LYST</i></p> <p>GrisCELLI Syndrom: <i>RAB27A, MYO5A</i></p> <p>Hermansky-Pudlak Syndrom: <i>AP3B1</i></p> <p>Hämophagozytose Syndrom: <i>PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2 (MUNC18-2)</i></p> <p>Lymphoproliferative Syndrom: <i>SH2D1A, BIRC4 (XIAP), ITK</i></p> <p>ALPS: <i>TNFRSF6 (CD95/FAS), TNFSF6 (CD95L/FASL), CASP10, CASP8*, NRAS*, KRAS*</i></p> <p>Andere: <i>AIRE, FOXP3, IL2RA (CD25), IL10RA, IL10RB, TREX1</i></p> <p>APDS-(like disease): <i>STAT1, STAT3, PIK3CD, CTLA4, PIK3R1, LRBA</i></p>
Angeborene Phagozytäre Defekte	<p>CGD: <i>CYBB, CYBA, NCF1, NCF2, NCF4*, CYBC1*</i></p> <p>γ-Interferon/IL12-Achse: <i>IL12RB1, IL12B, IFNGR1, IFNGR2, STAT1</i></p> <p>LAD: <i>ITGB2</i></p> <p>Shwachman-Diamond Syndrom: <i>SBDS</i></p>
Defekte der angeborenen Immunität	<p>EDA-ID: <i>IKBK (NEMO), IKBA</i></p> <p>WHIM: <i>CXCR4</i></p> <p>Epidermodysplasia verruciformis: <i>TMC6 (EVER1), TMC8 (EVER2)</i></p> <p>HSE: <i>UNC93B1, TLR3</i></p> <p>Kongenitale Neutropenie: <i>ELANE (ELA2), HAX1, G6PC3, GFI1</i></p> <p>Andere: <i>IRAK4, MYD88, TLR4</i></p>
Erythrozytosen	
Angeborene Erythrozytose:	<i>EPOR, JAK2, PHD1, PHD2, VHL, EPAS1</i>
Polyzythämia Vera:	<i>JAK2</i>
Anämien / Andere erythrozytäre Erkrankungen	
Dyserythropoietische Anämie:	<i>CDAN1, SEC23B, KIF23</i>
Aplastische Anämie / Dyskeratosis congenia	<i>DKC1, TERC3, TERT, TINF2, NOLA2, NOLA3</i>
DBA:	<i>RPS19, RPS24</i>
Andere:	<i>DHFR*, PIGA, CD59</i>
Weitere Gendefekte	
Gray Platelet Syndrom	<i>NBEAL2</i>
Fiebersyndrome	<i>MEFV*, TNFRSF1A</i>
MonoMAC	<i>GATA2</i>
Papillon-Lefevre-Syndrom	<i>CTSC</i>
Weitere Gene auf Anfrage verfügbar, wir bitten um Rücksprache*	
STR- bzw. Chimärismus-Analysen	
Prätransplantation	
Posttransplantation	
Reversion	
Ergänzungen: Anamnese/Befunde	