

# MOLEKULARBIOLOGISCHE DIAGNOSTIK



## Med. Versorgungszentrum HDZ-NRW

Laboratoriumsmedizin, Med. Mikrobiologie,  
Transfusionsmedizin, Notfall-Diagnostik

Prof. Dr. med. Knut Kleesiek  
Dr. med. Wolfgang Prohaska  
Dr. med. Claudia Christine Freytag  
Dr. med. Sandra Rickhoff

Georgstraße 11  
32545 Bad Oeynhausen  
Phone: +49-(0)57 31 - 97 1393/92  
Fax: +49-(0)57 31 - 97 23 07  
e-mail: unilab@hdz-nrw.de  
www.unilab-owl.de

Auftragsschein 57, Version 1

### Patienten-Etikett

Name \_\_\_\_\_  
Geb.-Datum \_\_\_\_\_  
Straße \_\_\_\_\_  
Wohnort \_\_\_\_\_  
Kostenträger \_\_\_\_\_

Bitte beachten:  
•Auftragsschein nur mit  
weichem Bleistift (z.B.  
HB) markieren!



Klin. Angaben / spezielle Fragestellung:

\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
Datum \_\_\_\_\_ Unterschrift des Arztes \_\_\_\_\_

Einsender \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
Tel. \_\_\_\_\_  
Einsender-Etikett

Untersuchungsmaterial:  
○ EDTA-Vollblut  
○ Citrat-Vollblut  
(normaler Postversand  
möglich)

## GENDIAGNOSTIK - GENETISCHE RISIKOFAKTOREN

### Stoffwechselerkrankungen

#### Hämochromatose

- HFE-Gen  
Mutation HisAsp, Ser65Cys und Cys282Tyr

#### Cystische Fibrose

- Mutation im CFTR-Gen  
Mutation F508, G542X, G551D, R553X und N1303K

#### Hyperlipoproteinämie Typ III

- Apolipoprotein E-Gen  
Allele 2, 3, 4

#### -1-Antitrypsinmangel

- -1-Antitrypsin-Gen  
M-, S- und Z-Allel

#### Morbus Gilbert-Meulengracht

- Bilirubin UDP-Glucuronosyltransferase-1-Gen  
A(TA)<sub>n</sub>TAA / A(TA)<sub>n</sub>TAA-Polymorphismus

#### Mitochondrialer Diabetes mellitus

- Gen für mitochondriale Leucin-Transfer-RNA  
Mutation 3243 tRNA<sup>Leu</sup>

#### Morbus Wilson

- ATP7B-Gen  
Mutation His1069Gln (H1069Q)

#### Laktose-Intoleranz

- Lactase-Gen  
Mutation 13910 T C

#### Osteoporose, Osteogenese

- Alpha-1-Collagen-Typ 1-Gen (COL1A1)  
Sp1-Polymorphismus

#### Bandscheibenerkrankungen

- Cartilage Intermediate Layer Protein-Gen (CLIP)  
Mutation 1184 T C

#### Diabetologie

- Glukokinase-Gen (MODY2)    ○ HFN1 -Gen (MODY3)

#### Hypercholesterinämie und Arteriosklerose

- Apolipoprotein B100-Gen  
Mutation Arg3500Gln, Arg3500Trp und Arg3531Cys

### Kardiovaskuläre Erkrankungen

#### Thrombophilie-Diagnostik

- Faktor V-Gen  
Mutation Arg506Gln (1691 G A) und HR2 (4070 G A)
- Prothrombin-Gen  
Mutation 20210 G A und 19911 A G

- Methylenetetrahydrofolat-Reduktase-Gen  
Mutation 677 C T (s.u.)

- Tissue Factor Pathway Inhibitor-Gen (TFPI)  
Mutation Pro151Leu (P151L)

#### Erhöhtes Risiko für KHK und Myokardinfarkt

- Faktor VII-Gen  
Mutation Arg353Gln (R353Q)
- Plasminogen Aktivator Inhibitor-1-Gen  
4G / 5G-Polymorphismus
- Glycoprotein IIIA-Gen  
PI<sup>A1A2</sup>-Polymorphismus
- β-Fibrinogen-Gen  
Mutation -455 G A

#### Hyperhomocysteinämie

- Methylenetetrahydrofolat-Reduktase-Gen  
Mutation 677 C T (s.o.)

#### Erhöhtes Risiko für Hypertonus und KHK

- Angiotensin-Converting Enzyme-Gen  
Deletions- / Insertionspolymorphismus

#### Hypertonus

- Angiotensinogen-Gen  
Mutation T174M und M235T

### Neurologische Erkrankungen

#### Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy (CADASIL)

- Notch 3-Gen  
Mutationsanalyse von Exon 3 und Exon 4

#### Mitochondriale Encephalomyopathy with Acidosis and Stroke-like Episodes (MELAS)

- Gen für mitochondriale Leucin-Transfer-RNA  
u.a. Mutation 3243 A G, 3271 T G, 3256 C T und 3291 T C

### Zelltypisierungen

#### HLA-DNA-Typisierungen

- HLA-A, -B, -C
- HLA-DRB1
- HLA-DQB1

#### Mit HLA-Merkmalen assoziierte Erkrankungen

- Narkolepsie  
HLA-DR15 / -DQ6
- Insulinabhängiger Diabetes mellitus  
HLA-DRB1- / DQB1-Typisierung
- Morbus Bechterew  
HLA-B27

#### Thrombozytenmerkmale

- HPA-DNA-Typisierung

### Hämoglobinopathie

#### Sichelzell-Syndrom

- HbS-Mutation im -Globin-Gen

#### HbC-Syndrom

- HbC-Mutation im -Globin-Gen

### Molekulargenetische Blutgruppenbestimmung

- AB0
- Rhesus CDE
- D-Variante
- D Weak
- Kell
- Kidd (Jk)
- Duffy (Fy)
- MN
- Ss

### Pharmakogenetik

#### Multidrug-Resistenz

- Multidrug Resistance-Gen (MDR1)  
Mutation 2677 G T und 3435 C T

#### ITPA-Mangel

- Inosin Triphosphat Pyrophosphatase-Gen (ITPA)  
Mutation 94 C A und IVS2+21 A C

#### Cumarin-Resistenz

- Vitamin K Epoxide Reductase Complex, Subunit 1 (VKORC1)  
Mutation c. -1639 G A und 1173 C T