

Leistungsverzeichnis Mutationsanalysen der Humangenetik

	ApoE-Genotyp
Synonyme	Apolipoprotein E-Genotyp
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmehinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	Patienten mit - Lipidstoffwechselstörungen, Verdacht auf Dyslipoproteinämie Typ III (Broad-beta-band-disease) - Tuberöse und tuberoeruptive Xanthome, Palmar-Xanthome - vorzeitiger Atherosklerose - Verdacht auf Late-onset-Alzheimer-Demenz - vorzeitiger Atherosklerose
Methode	PCR
Referenzbereich	

	Faktor V-Leiden-Mutation G1691A
Synonyme	
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmehinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	Die APC-Resistenz (Faktor-V-Leiden) ist eine Erbkrankheit, die zu einer Veränderung der Blutgerinnung führt. Menschen mit einer APC-Resistenz haben ein erhöhtes Risiko für eine Thrombose. Mutationsanalyse des Faktor V-Gens;
Methode	PCR
Referenzbereich	

	Faktor II-Leiden-Mutation G20210A
Synonyme	Prothrombin-Mutation
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmehinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	V.a. Prothrombin-Mutation bei gehäuft auftretenden Thrombosen; Bestimmung der Prothrombin G20210A-Mutation
Methode	PCR
Referenzbereich	

	HFE-Genotyp
Synonyme	Hämochromatose-Genotyp
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmehinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	Eisenspeicherkrankheit, die zu ausgeprägten Eisenablagerungen in verschiedenen Organen, besonders in der Leber, führt. Symptome: Hepatomegalie, Pigmentierung der Haut

	(bronzefarben- oder grau-bräunlich) in 50% der Fälle, Diabetes mellitus (bei 20% der Erkrankten im präzirrhotischen Stadium, bei 70% der Erkrankten im Zirrhosestadium) Nachweis der Mutationen C282Y, H63D, S65C und E168X
Methode	PCR
Referenzbereich	

HLA-Typisierung	
Synonyme	Humane Leukozyten Antigene
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmeinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	HLA-Typisierung zur Bestimmung der Histokompatibilität von Spender und Empfänger bei Transplantationen
Methode	PCR
Referenzbereich	

HLA-B27 Typisierung	
Synonyme	Humanes Leukozyten Antigen B27
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmeinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	HLA B27-Typisierung zur Differentialdiagnose bei rheumatoider Arthritis und einigen Erkrankungen aus der Gruppe der <u>seronegativen Spondylarthritiden</u> , z.B. M. Bechterew.
Methode	PCR
Referenzbereich	

Lactoseintoleranz-Genotyp	
Synonyme	
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmeinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	V.a. Lactoseintoleranz; nach dem Konsum von Milch oder Milchprodukten treten Bauchkrämpfe, Blähungen und/oder Durchfall auf. Bestimmung der C-13910T- und G-22018A-Polymorphismen im Enhancerbereich des menschlichen Lactase-Gens
Methode	PCR
Referenzbereich	

MTHFR-Genotyp	
Synonyme	Methylentetrahydrofolat Reduktase-Genotyp
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmeinweise	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	Erhöhter Homocysteinspiegel im Plasma; Hyperhomocysteinämie; Bestimmung der Mutationen C677T und A1298C des MTHFR-Gens

Methode	PCR
Referenzbereich	

	PAI-1-Genotyp
Synonyme	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1 Genotyp
Probenmaterial	EDTA-Vollblut
Abnahmeanweisung	
Probentransport	Postversand möglich
Klinische Indikationen	Zur Risikoeinschätzung des Thromboserisikos bei Patienten mit Atherosklerose; Bestimmung der -675 4G/5G- und A-844G-Polymorphismen im Promotorbereich des menschlichen PAI-1-Gens
Methode	PCR
Referenzbereich	

Die angegebenen Referenzbereiche sind ggf. von der verwendeten Untersuchungsmethode abhängig und können daher nur zur Orientierung dienen. Genauere Daten zu Referenzbereichen entnehmen Sie bitte unseren Befundschreiben. Alle Angaben z.B. zu klinischen Indikationen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit und sind ohne Gewähr. Weitere Fragen nehmen wir gerne über unser Kontaktformular entgegen.