

Genpanel Endokrinologie

Die zusammengestellten Genlisten basieren auf den aktuellen Empfehlungen der jeweiligen referenzierten Entität. Die Genlisten basierend auf den Panels von Genomics England PanelApp umfassen die als 'diagnostic grade genes' resp. 'high evidence' sowie die 'moderate evidence' Gene.

Der Umfang der Genlisten kann nach Rücksprache mit unserem Labor angepasst und bei Bedarf erweitert resp. reduziert werden.

Familiäre Hypercholesterinämie Anzahl Gene: 9 (FH_1.3)

ABCG5, ABCG8, APOB, APOE, CYP27A1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, PCSK9

Referenz: Familial hypercholesterolemia (Version 1.3) green, Genomics England PanelApp

Hypertriglyzeridämie Anzahl Gene: 8 (HTG_1.1)

APOA5, APOC2, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LIPC, LMF1, LPL

Referenz: Familial hypercholesterolemia (Version 1.3) green, Genomics England PanelApp

Familiäres Chylomikronämie Syndrom Anzahl Gene: 10 (FCS_1.1)

APOA5, APOB, APOC2, APOE, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LIPI, LMF1, LPL

Referenz: Familial chylomicronaemia syndrome (Version 3.3) green, red, Genomics England PanelApp

Lipodystrophie Anzahl Gene: 15 (Lipodystrophie_1.1)

AGPAT2, BSCL2, CAV1, CAVIN1, FBN1, INSR, KCNJ6, LIPE, LMNA, MTX2, OTULIN, PLIN1, PLAAT3, POLD1, PPARG, ZMPSTE24

Referenz: Lipodystrophy – childhood onset (Version 4.60) green, Genomics England PanelApp

Monogenic diabetes of the young (MODY) Anzahl Gene: 14 (MODY_1.2)

ABBC8, APPL1, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1

Referenz: GeneReviews: NBK500456 (24.05.2018)

Familiärer Diabetes Anzahl Gene: 49 (MODY_2.1)

ABCC8, AGPAT2, AKT2, APPL1, BSCL2, CEL, CISD2, DCAF17, DNAJC3, DYRK1B, EIF2AK3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, INSR, KCNJ11, LMNA, LRBA, MNX1, MT-TL1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX6, PCBD1, PDX1, PIK3R1, PLIN1, POLD1, PPARG, PPP1R15B, PTF1A, RFX6, SLC19A2, SLC29A3, SLC2A2, STAT3, TRMT10A, WFS1, ZBTB20, ZFP57, ZMPSTE24

Referenz: Familial diabetes (Version 1.67) green, Genomics England PanelApp

Familiäre Hypokalziurische Hyperkälzämie Anzahl Gene: 3 (FHH_1.1)

AP21, CASR, GNA11

Referenz: Familial hyperparathyroidism or hypocalciuric hypercalcaemia (Version 3.60) green, Genomics England PanelApp

Primärer Hyperparathyreoidismus (DD FHH) Anzahl Gene: 9 (PHPT_1.2)

AP21, CASR, CCND1, CDC73, CDKN1B, GCM2, GNA11, MEN1, RET

Referenz: Familial hyperparathyroidism or hypocalciuric hypercalcaemia (Version 3.60) green, Genomics England PanelApp

Hyperaldosteronismus Anzahl Gene: 8 (Hyperaldosteronismus_1.2)

ARMC5, ATP2B3, CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CYP11B1, CYP11B2, KCNJ5

Referenz: Mulatero P et al, 2024, PMID: 38571460; Blanchard A et al, 2023, PMID: 36639120

Hypokalämische periodische Paralyse Anzahl Gene: 4 (Hypokalämische periodische Paralyse_1.1)

CACNA1S, KCNJ18, KCNJ2, SCN4A

Referenz: GeneReviews: NBK1338 (26.07.2018)

Liddle Syndrom Anzahl Gene: 3 (Liddle Syndrome_1.1)

SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G

Referenz: Blanchard A et al, 2023, PMID: 36639120

Hypokalämie Anzahl Gene: 16 (Hypokalämie_1.2)

ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CLCNKA, CLCNKB, HNF1B, HSD11B2, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3, SLC4A1, SLC4A4

Referenz: Mulatero P et al, 2024, PMID: 38571460; Blanchard A et al, 2023, PMID: 36639120

Kalium Homöostase Anzahl Gene: 31 (Kalium Homöostase_2.1)

ARMC5, ATP2B3, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CLCN2, CLCNKA, CLCNKB, CYP11B1, CYP11B2, HNF1B, HSD11B2, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ18, KCNJ2, KCNJ5, MAGED2, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3, SLC4A1, SLC4A4

Referenz: Mulatero P et al, 2024, PMID: 38571460; Blanchard A et al, 2023, PMID: 36639120

Hypogonadotropher Hypogonadismus Core Anzahl Gene: 37 (HypogonHypo_1.1)

ANOS1, ARHGAP35, CHD7, CUL4B, DCAF17, FEZF1, FGF8, FGFR1, FSHB, GLI2, GNRH1, GNRHR, HAMP, HFE, IL17RD, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, LHX4, NDNF, NR0B1, PLXNA3, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3F, SLC29A3, SLC40A1, SOX10, SOX11, SOX2, TAC3, TACR3, TFR2, WDR11

Referenz: Hypogonadotropic hypogonadism (V1.41) & Hypogonadotrophic hypogonadism (GMS) v3.25 COMBINED; panel app, green

Hypogonadotropher Hypogonadismus erweitert Anzahl Gene: 60 (HypogonHypo_3.2)

ANOS1, ARHGAP35, CCDC141, CHD7, CLPP, CPE, CUL4B, DCAF17, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GLI2, GNRH1, GNRHR, HAMP, HESX1, HFE, HFE2, HS6ST1, IGSF10, IL17RD, KISS1, KISS1R, KLB, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, LHX4, NDNF, NHLH2, NR0B1, NSMF, PLXNA3, POLR3B, PROK2, PROKR2, PROP1, RNF216, SEMA3A, SEMA3E, SEMA3F, SEMA7A, SLC29A3, SLC40A1, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SPRY4, TAC3, TACR3, TCF12, TFR2, WDR11

Referenz: Hypogonadotropic hypogonadism (V1.41) & Hypogonadotrophic hypogonadism (GMS) v3.25 COMBINED; panel app, green, amber, red

Endokrine Neoplasien

Multiple endokrine Neoplasie Anzahl Gene: 3 (MEN_1.1)

MEN1, RET, CDKN1B

Referenz: GeneReviews: NBK1538 (10.02.2022) / NBK1257 (10.08.2023) / NBK594826 (21.09.2023)

Multiple endokrine Neoplasie erweitert Anzahl Gene: 14 (MEN_2.1)

AIP, CDC73, CDKN1B, MAX, MEN1, PRKAR1A, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, TP53, VHL

Referenz: Multiple endocrine tumours (Version 1.14) green, Genomics England PanelApp

Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom Anzahl Gene: 13 (PCC-PGL_1.1)

FH, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

Referenz: Inherited pheochromocytoma and paraganglioma (Version 1.11) green, Genomics England PanelApp

Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom erweitert Anzahl Gene: 24 (PCC-PGL_3.2)

CDC73, CDKN1B, EGLN1, EGLN2, EPAS1, FH, GDNF, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, NF1, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, TP53, VHL

Referenz: Inherited pheochromocytoma and paraganglioma (Version 1.11) green/red, Genomics England PanelApp; GeneReviews: NBK1548

Prolaktinom Anzahl Gene: 4 (Prolaktinom_1.1)

AIP, CDKN1B, PRKAR1A, MEN1

Referenz: GeneReviews: NBK97965 (16.01.2025)

Carney-Komplex Anzahl Gene: 1 (Carney-Komplex_1.1)

PRKAR1A

Referenz: GeneReviews: NBK1286 (21.09.2023)

Familiär isoliertes Hypophysenadenom Anzahl Gene: 6 (FIPA_1.1)

AIP, CDH23, CDKN1B, GPR101, PRKAR1A, MEN1

Referenz: GeneReviews: NBK97965 (16.01.2025)