

Genetische Diagnostik

Erkrankungen des Glukose-Metabolismus

Allgemeine Angaben

Probenmaterial

- EDTA-Blut
- Heparin-Blut
- DNA

Geschlecht des Probanden/ Patienten

- weiblich
- männlich
- divers

Kostenträger

- gesetzliche Krankenversicherung (GKV)
- privat (PKV)/ Selbstzahler, Kostenübernahmeerklärung erforderlich
- stationär, Rechnung an Einsender

Diagnostik

Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY)

- MODY-Panel: Analyse der Gene
ABCC8 APPL1 BLK CEL GCK HNF1A HNF1B HNF4A
INS KCNJ11 KLF11 NEUROD1 PAX4 PDX1

Hyperinsulinismus, kongenital

- KHI-Panel: Analyse der Gene
ABCC8 GCK HADH HNF4A INSR KCNJ11 UCP2

- West-/ Nordeuropa
- Südeuropa
- Zentral-/ Osteuropa
- Afrika
- Lateinamerika/ Karibik
- Asien
- Naher Osten/ Mittlerer Osten
- wenn möglich, genauere Beschreibung

Mitochondrialer Diabetes mellitus

- A3423G Mutation

Re-Evaluation

- Re-Evaluation bereits vorhandener Genotypisierungsdaten und/ oder Befunde

Klinische Daten und Befunde

Für möglichst umfassende Interpretation und Bewertung des Genotyps bitten wir um Angaben zum Phänotyp:

- Proband /in von DM betroffen: ja nein
- HbA1c > 5,5 aber < 8,0 ja nein
- Glukose-Anstieg im OGT > 5,0 mmol/l ja nein
- urogenitale Fehlbildungen ja nein
- bestehende Insulintherapie ja nein
- C-Peptid nachweisbar ja nein

Erkrankungsalter: _____

weitere Symptome: _____

Familienangehörige an DM erkrankt: ja nein

wenn ja, welche/r ist/sind betroffen: _____

wenn ja, wurden andere Familienmitglieder molekulargenetisch untersucht? ja nein

Vorbefunde vorhanden: ja nein
(wenn möglich, Befunde beilegen)

Ergebnis Vorbefunde (falls Befunde nicht beizufügen sind)

Indikatoren für molekulargenetische Diagnostik

Maturity Onset Diabetes of the Young (MODY) ICD-10: E11.9

- keine für T1DM-spezifische Autoimmun-Antikörper nachweisbar
- keine Assoziation zu HLA-DR3 / DR4
- keine Ketoazidose bei Nichtbehandlung
- C-Peptid nachweisbar
- längere Intervalle ohne Insulinbedarf
- Erstauftreten in früher Jugend oder jungem Erwachsenenalter (< 25 Jahre)

- meist keine Adipositas
- milde Hyperglykämie
- Erstauftreten während Schwangerschaft (Gestationsdiabetes mellitus, GDM)
- keine Insulinresistenz, sondern Insulinsegregationsproblem
- autosomal-dominante Vererbung

Hyperinsulinismus, kongenital ICD-10: E16.1

- Glukosebedarf > 8-10 mg/kg/min
- Glukagontest (100 µg/kg s.c. oder i.m., max. 1 mg), führt zu Blutzuckeranstieg > 30% des Ausgangswertes in 10-30 min.
- Insulin > 3 mU/l während Hypoglykämie mit Blutzuckerspiegel < 35 mg/dl (2,0 mmol/l)
- Ammoniak erhöht

Mitochondrialer Diabetes mellitus ICD-10: E13.8

- Hyperglykämie
- neurologische Manifestationen: z.B. Gehörverlust, Sehstörungen, Myopathien
- maternale Vererbung

Allgemeine und präanalytische Hinweise

Die genetische Diagnostik belastet nicht das Laborbudget des überweisenden Arztes. Siehe auch:

https://genetik.diagnosticum.eu/images/downloads/INFOS/2016_10_26_Praxisinformation_Genetische_Laboruntersuchungen_Veranlasser.pdf

Das Bild zeigt einen Anforderungsschein für Labordiagnostik. Ein grüner Pfeil weist auf das Feld 'ICD10: [Code bitte angeben]' hin, beschriftet mit 'ICD10 Nummer / Diagnose Verdachtsdiagnose'. Ein weiterer grüner Pfeil weist auf den Text 'Molekulargenetische Untersuchung, s. Anforderungsschein' hin, beschriftet mit 'Auftrag'. Ein dritter grüner Pfeil weist auf den Bereich des Vertragsarztstempels und der Unterschrift hin, beschriftet mit 'Vertragsarztstempel und Unterschrift'. Ein großer, diagonaler Wasserzeichen-Text 'Muster' ist über den Schein gelegt.

Probenmaterial

EDTA-Blut
(Molekulargenetik)

Menge / Lagerung

3 ml / Raumtemperatur

Analysedauer

in Abhängigkeit des Analyseumfangs

2- 8 Wochen

Probenversand: normaler Postweg

Versandmaterial erhalten Sie

unter der Telefonnummer 069 - 530 84 370
oder unter der info@genetik.diagnosticum.eu