

Genetische Diagnostik

Erkrankungen des Glukose-Metabolismus

Allgemeine Angaben

Probenmaterial	Geschlecht des Probanden/ Patienten	Kostenträger
<input type="checkbox"/> EDTA-Blut	<input type="checkbox"/> weiblich	<input type="checkbox"/> gesetzliche Krankenversicherung (GKV)
<input type="checkbox"/> Heparin-Blut	<input type="checkbox"/> männlich	<input type="checkbox"/> privat (PKV) / Selbstzahler, Kostenübernahmeverklärung erforderlich
<input type="checkbox"/> DNA	<input type="checkbox"/> divers	<input type="checkbox"/> 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

Mitochondrialer Diabetes mellitus

- A3423G Mutation

Hyperinsulinismus, kongenital

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

Re-Evaluation

- Re-Evaluation bereits vorhandener Genotypisierungsdaten und/ oder Befunde

West-/ Nordeuropa

Südeuropa

Zentral-/ Osteuropa

Afrika

Lateinamerika/ Karibik

Asien

Naher Osten/ Mittlerer Osten

wenn möglich, genauere Beschreibung

Klinische Daten und Befunde

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

- | | | |
|-------------------------------------|-----------------------------|-------------------------------|
| Proband /in von DM betroffen: | <input type="checkbox"/> ja | <input type="checkbox"/> nein |
| HbA1c >5,5 aber <8,0 | <input type="checkbox"/> ja | <input type="checkbox"/> nein |
| Glukose-Anstieg im OGTT >5,0 mmol/l | <input type="checkbox"/> ja | <input type="checkbox"/> nein |
| urogenitale Fehlbildungen | <input type="checkbox"/> ja | <input type="checkbox"/> nein |
| bestehende Insulintherapie | <input type="checkbox"/> ja | <input type="checkbox"/> nein |
| C-Peptid nachweisbar | <input type="checkbox"/> ja | <input type="checkbox"/> 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

ICD10 Nummer/Diagnose Verdachtsdiagnose

Auftrag

Vertragsarztstempel und Unterschrift

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