

Analysespektrum im Bereich Imprinting Erkrankungen

Im Zuge der menschlichen Entwicklung werden definierte Gruppen von Genen durch spezifische Methylierung („Imprinting“) geprägt. Hierdurch wird natürlicherweise eines der beiden elterlichen Allele inaktiviert. Abhängig von ihrer elterlichen Herkunft werden dem Imprinting unterliegende Gene in aktiver oder inaktiver Form vererbt. Imprinting Erkrankungen sind angeboren und werden durch eine fehlerhafte Prägung verursacht, die in einer fehlregulierten Expression der betroffenen Gene resultiert. Jede Imprinting Erkrankung kann mehrere genetische oder epigenetische Ursachen haben, die jeweils ganz unterschiedliche Wiederholungsrisiken mit sich bringen und sich wiederum je nach elterlicher Herkunft unterscheiden. Dies bringt eine enorme Komplexität in der genetischen Diagnostik mit sich. Auch klinisch sind Imprinting Erkrankungen sehr heterogen. Die phänotypischen Ausprägungen umfassen jedoch je nach (epi)genetischer Ursache häufig Entwicklungsverzögerungen, kognitive Beeinträchtigungen und Wachstumsstörungen. Eine präzise molekulargenetische Abklärung ist für die genaue Diagnosestellung sowie Prognose und individualisierte Be-handlung der Patienten unverzichtbar.

- Angelman-Syndrom (AS)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)
- Prader-Willi-Syndrom (PWS)
- Silver-Russel-Syndrom (SRS)
- Transienter neonataler Diabetes mellitus (TNDM)