

Analysespektrum Stoffwechselerkrankungen und Endokrinopathien

Genetische Stoffwechselerkrankungen verlaufen meist schleichend und sind weit häufiger als gedacht. Vor allem die meist unspezifischen klinischen Symptome erschweren oftmals eine schnelle und korrekte Diagnose.

Störungen unseres endokrinen Systems sind hierzu häufig überlappend und ebenso häufig genetisch bedingt. Sie betreffen sowohl Kinder als auch Erwachsene und können als isoliertes Symptom oder Teil eines genetischen Syndroms im Rahmen eines komplexeren klinischen Krankheitsbildes auftreten. Unbehandelt beeinträchtigen Endokrinopathien nicht nur die körperliche und geistige Funktion und Entwicklung, sondern können auch zu schwerwiegenden Organschäden führen.

Mit Kenntnis der zugrundeliegenden genetischen Veränderung kann die Diagnose zuverlässig gesichert, spezifiziert und/oder korrigiert werden (sog. reverse Phänotypisierung durch moderne genetische Diagnostik). Auf Basis einer früh- und rechtzeitig gestellten Diagnose kann die Behandlung von Patienten so individuell optimiert und Langzeitschäden können zumeist vermieden werden. Mit Kenntnis des genauen Vererbungsmusters lassen sich zudem Anlageträger in der Familie identifizieren und das Wiederholungsrisiko für Nachkommen konkret benennen.

A	Adipositas
	Adrenogenitales Syndrom*
D	Diabetes mellitus, permanenter neonataler
	Diabetes mellitus, transienter neonataler
	Diabetes, monogener
	MODY (Maturity onset diabetes of the young)
	MODY-ähnliche Erkrankungen
F	Fettsäureoxidation und Ketogenese Störungen
G	Geschlechtsdifferenzierungsstörungen
	Glukokortikoid-Defizienz
	Glukoneogenesestörung
	Glykogenspeichererkrankungen
	Glykosylierungsstörung, kongenitale
H	Hypercholesterinämie
	Hyperinsulinismus, kongenitaler
	Hyperparathyroidismus
	Hypertriglyzeridämie (inkl. FCS, MCS)
	Hypoglykämie
	Hypogonadotroper Hypogonadismus
	Hypoparathyroidismus
	Hypothyroidismus (inkl. Thyroidhormonresistenz)
I	Insulinmangel, syndromaler
	Insulin-Resistenz

K	Kabuki-Syndrom
	Kallmann-Syndrom
	Ketolysestörung
	Kreatin-Metabolismus-Defizienz
L	Lipodystrophie
M	Mukopolysaccharidose
P	Post-INSR-Signalweg Störungen
W	Wachstumsstörungen

* Analyse erfolgt in Partnerlabor / innerhalb des Verbundes