

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

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