L. Distel, Strahlenklinik Erlangen, 29.11.2024

Genetische Syndrome und Autoimmunerkrankungen bei denen eine Strahlenempfindlichkeitstestung erfolgen sollte:

Genetische Syndrome
Agammaglobulinemia Bruton's disease (BTK)
Ataxia Teleangiectasia Mutated (ATM)
ATLD (Mre11)
Bloom-Syndrom/Bloom's syndrome (BLM)
BRCA1/2-Mutation
Brooke-Spiegler-Syndrom (BSS)
Brustkrebs (BRCA1/2)
CHEK2-Mutation/Chk2-Mutation
Cockayne-Syndrom (A, B, C)
Duchesne's dystrophy (DMD)
Fanconi Anemia (FANC A-D)
Gardner's syndrome (APC)
Genmutationen des Missmatch-Reparatursystems
Glutathione synthetase deficiency (GSS)
Goldenhar-Syndrom
HNPCC (Lynch-Syndrom)
Huntington's disease (HTT)
Hutchinson-Gilford Progeria syndrome (LMNA)
Hypogammaglobulinemia Lig I deficiency (het LIGI)
ICF syndrome (DNMT3B)
Li Fraumeni Syndrom (p53)
LIG4-Mutation - Ligase IV-Syndrom - Lig4-Syndrom
Lynch's Syndrom
Marfan-Syndrom (MFS)
McCune-Albright-Syndrom (MAS)
Morbus Hailey-Hailey
Myasthenia Gravis
NBSLD Syndrome (RAD 50)
Neurofibromatose Typ 1 - Von Rechlingshausen Syndrom
Neurofibromatose Typ 2 - Gorlins Syndrom (PTCH1)
Nijmegen breakage Syndrom (NBS)
Phelan-McDermid-Syndrom (Deletionssyndrom 22q13, PMS)
PNKP-Mutation
Proteus-Syndrom
RAD51C/RAD51D-Mutationen
Rb1-Mutation/mutiertes Retinoblastoma1-Gen
Retinoblastoma (RB1)
Rett Syndrom (MeCP2 (Methyl-CpG-Binding Protein 2),
Rothmund-Thomson-Syndrom (RECQL4-Gen / Helikase)
SCAN 1 (spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy,
SCID (Artemis)
SCID-DNA-PK Defekt (Immundefekt)
Severe combined Immunodeficiency
tp53 und Li-Fraumeni-Syndrom
Trichothiodystrophie (TTD, Exzisionsreparatursystem)
Tuberöse Sklerose (TS); Tuberöse Sklerose Komplex (TSC)

Genetische Syndrome
Turcot's Syndrom (MLH)
Ullrich-Turner-Syndrom
Usher's syndrome (USH)
Werner-Syndrom (Progerie, WRN)
Xeroderma pigmentosum (A-F)

Autoimmunerkrankungen:
Sklerodermie +
Lupus Erythematodes ++
Sjögren-Syndrom +
Vitiligo +
Polymyositis und Dermatomyositis ?
Hashimoto Tyreoiditis +
Rheumatoide Arthritis +/-

weiter:
junges Alter
familiäre Disposition

https://www.strahlenklinik.uk-erlangen.de/forschung/strahlenempfindlichkeitssyndrome-und-erkrankungen/wann-ist-eine-testung-auf-strahlenempfindlichkeit-sinnvoll/