

# Leistungsverzeichnis 2025

## Humangenetik

Stand: 03/2025



MVZ Humangenetik Ulm  
Humangenetik und Labormedizin

LIMBACH  GRUPPE

# Inhaltsverzeichnis

<b>Ansprechpartner .....</b>	<b>3</b>
<b>Molekulargenetik .....</b>	<b>8</b>
Brust- und Eierstockkrebs .....	8
Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen .....	8
Entwicklungsstörungen .....	9
Epilepsien .....	10
Fiebersyndrome .....	11
Herzerkrankungen .....	11
Hörstörungen .....	13
Kolonkarzinom (siehe gesonderter Anforderungsbogen) .....	13
Muskelerkrankungen .....	14
Neurologische Erkrankungen .....	16
Nierenerkrankungen .....	18
Pharmakogenetik .....	20
Rasopathien .....	20
Reproduktionsgenetik .....	22
Skeletterkrankungen .....	24
Stoffwechselerkrankungen .....	25
Tumorerkrankungen .....	26
<b>Zytogenetik.....</b>	<b>28</b>
<b>Hämato-Onkologie.....</b>	<b>29</b>
Molekulargenetik bei myeloischen Erkrankungen .....	30
<b>Notizen.....</b>	<b>31</b>

# Ansprechpartner

Ansprechpartner	Telefon
<b>MOLEKULARGENETIK</b>	<b>+49 731 850773-0</b>
<b>Dipl. biol. Tanja Trosch</b> Bereichsleitung Molekulargenetik	
<b>Dr. biol. hum. Ingrid Eisenbarth</b> Fachhumangenetikerin (GfH)	
<b>Tatjana Siebert, M.Sc.</b>	
<b>Dipl. biol. Sybille Dehler</b>	

## Kontakt

E-Mail: [info@humangenetik-ulm.de](mailto:info@humangenetik-ulm.de)

Internet: [www.humangenetik-ulm.de](http://www.humangenetik-ulm.de)

Telefon: +49 731 850773-0

Fax: +49 731 850773-33

Anschrift:

MVZ Humangenetik Ulm

Karlstr. 33

89073 Ulm

Auskunftszeiten:

Montag – Freitag: 8.00 – 12.00 und 13.00 – 16.30

# Allgemeine Informationen

## Probentransport

Der Probentransport erfolgt über den Postweg oder über unseren Abhol- und Bring-Dienst von Montag bis Freitag. Abholung zu anderen Zeiten nur nach Vereinbarung.

## Probenkennzeichnung

Die Identifizierung der Untersuchungsproben muss eindeutig gewährleistet sein. Beschriften Sie daher bitte alle Probengefäße unmittelbar vor oder nach der Entnahme mit: Name, Vorname, Geburtsdatum der Patientin / des Patienten.

## Untersuchungsmaterialien in der Molekulargenetik:

- ▶ Analysen sind mit folgenden Materialien möglich:
  - EDTA-Blut (2-5ml)
  - Fruchtwasser (kultivierte Zellen)
  - Chorionzotten
  - Nabelschnurblut
  - Mundschleimhautabstrich
  - Isolierte DNA (Konzentration bitte angeben)
  - EDTA-Knochenmark (2-5ml)

## Probenversand

### EDTA-Blut (2-5ml):

Der Patient muss bei Blutabnahme nicht nüchtern sein. Normaler Postversand bei Raumtemperatur ist möglich. Die Lagerung bis zum Versand kann ebenfalls bei Raumtemperatur erfolgen (ggf. +4°C).

### Fruchtwasser (15-20ml):

Wir bitten um eine Vorankündigung pränataler Proben. Versand möglichst innerhalb von 24 Stunden und bei Raumtemperatur (am besten mit Fahrdienst). Maximale Versanddauer ab Probenentnahme sollte 2-3 Tage sein.

### Chorionzotten (30-50mg):

Wir bitten um eine Vorankündigung pränataler Proben. Versand möglichst innerhalb von 24 Stunden und bei Raumtemperatur (am besten mit Fahrdienst). Maximale Versanddauer ab Probenentnahme sollte 2-3 Tage sein.

Nabelschnurblut (EDTA-Blut) (2-5ml):

Versand möglichst innerhalb von 24 Stunden. Normaler Postversand bei Raumtemperatur ist möglich. Die Lagerung bis zum Versand kann ebenfalls bei Raumtemperatur erfolgen (ggf. +4°C). Maximale Versanddauer ab Probenentnahme sollte 2-3 Tage sein.

Mundschleimhautabstrich (2 Wattestäbchen getrocknet):

Normaler Postversand bei Raumtemperatur ist möglich. Die Lagerung bis zum Versand sollte bei +4°C im Kühlschrank erfolgen (nicht bei -20°C im Gefrierschrank).

Gewebeproben allgemein:

Immer nativ in sterilem Röhrchen (nicht in Abstrichtupfer-Röhrchen) einsenden. Ggf. mit wenigen Tropfen physiologischer Kochsalzlösung benetzen; niemals mit Formaldehyd (→ Pathologie) in Kontakt bringen.

Isolierte DNA:

Normaler Postversand bei Raumtemperatur ist möglich. Die Lagerung bis zum Versand sollte bei +4°C im Kühlschrank erfolgen.

EDTA-Knochenmark:

Normaler Postversand bei Raumtemperatur ist möglich. Die Lagerung bis zum Versand kann ebenfalls bei Raumtemperatur erfolgen (ggf. +4°C).

## **Störfaktoren**

In manchen Fällen kann es zu Analyseproblemen aufgrund unzureichender DNA-Qualität kommen. Dies ist z.B. der Fall, wenn der Patient zum Zeitpunkt der Probenabnahme eine Chemotherapie durchläuft. In sehr seltenen Fällen muss eine neue Probe angefordert werden.

## **Probenrückstellung**

Analysierte Proben (EDTA-Blut) werden für ca. 4 Wochen gekühlt für eventuelle Nachforderungen oder Kontrollen aufbewahrt. Aus den Proben extrahierte DNA wird je nach Wunsch des Patienten im Anschluss an die Analyse verworfen oder länger aufbewahrt. Dies ist schriftlich vom Patienten im entsprechenden Abschnitt der Einverständniserklärung (Einwilligung zur genetischen Untersuchung gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG) und der Datenschutz-Grundverordnung (DSGVO)) auf den einzelnen Anforderungsbögen anzukreuzen und zu bestätigen.

## Informationen zur Abrechnung

Für alle Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherung sind die offiziellen Überweisungsscheine (Muster 10) zu verwenden. Bei Privatpatienten, stationären Krankenhauspatienten sowie bei individuellen Gesundheitsleistungen (IGeL) ist zudem in der Regel eine Kostenübernahmeerklärung seitens des Patienten einzureichen.

Einige Punkte sind bei den Überweisungsscheinen besonders zu beachten:

- Eindeutige Identifizierung des Patienten: Angabe über Patient/Patientin in Blockschrift, bei Privatversicherten bitte vollständige Anschrift
- Adresse des Einsenders muss postalisch vollständig sein, bei Krankenhäusern Angabe der Station nicht vergessen!
- Entnahmedatum der Probe
- Klinische Angaben unter Verwendung der ICD-10 Kodierung
- Unterschrift des Arztes bitte nicht vergessen!

## Einverständniserklärung nach GenDG und Anforderungsbögen

Für humangenetische Analysen auf erbliche Veränderungen in der Keimbahn ist zudem eine schriftliche Einwilligungserklärung nach GenDG des Patienten erforderlich. Diese ist in unseren allgemeinen und erkrankungsspezifischen Anforderungsbögen integriert. Die entsprechenden Formulare finden Sie auf unserer Homepage (<https://www.humangenetik-ulm.de/fuer-aerzte/service/formulare-dokumente-downloads/>). Bitte schicken Sie diese vollständig ausgefüllt mit klinischen Angaben zur Eigen- und Familienanamnese, Verdachtsdiagnose sowie weiteren relevanten klinischen Informationen (Arztbriefe, Laborwerte etc.) zusammen mit der Patientenprobe ein. Umfassende Panel- und WES-Analysen erfordern für eine sinnvolle Befundinterpretation zwingend eine dezidierte Angabe der klinischen Symptomatik.

## Testdauer

Je nach Anforderung in der Regel 2-6 Wochen, bitte eilige Untersuchungen entsprechend kennzeichnen.

Die Befundübermittlung erfolgt postalisch oder in dringenden Fällen zusätzlich telefonisch oder per Fax.

## **Qualitätsmanagement**

Wir arbeiten gemäß der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (RiliBÄK vom 14.04.2023). Das MVZ Humangenetik Ulm beteiligt sich regelmäßig an externen Ringversuchen von EMQN (European Molecular Genetics Quality Network) und Instand. Wir nehmen sowohl an erkrankungsspezifischen als auch an methodenspezifischen Ringversuchen für die molekulare Diagnostik teil. Die erkrankungsspezifischen Ringversuche des EMQN bewerten sowohl die technische Performance als auch die humangenetische Befundung und klinische Interpretation des Ergebnisses.

## **Einsenderbetreuung**

Rückfragen und Probenankündigungen sind unter folgender Rufnummer möglich:  
0731 – 850 7730

# Molekulargenetik

## **BRUST- UND EIERSTOCKKREBS** (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

---

- BRCA-Keimbahndiagnostik vor Olaparib-Therapie

*BRCA1, BRCA2*

- Brust- und Eierstockkrebs, familiärer

*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

- Eierstockkrebs, familiärer

*BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D*

## **BINDEGEWEBS- UND GEFÄßERKRANKUNGEN**

---

- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV)

*COL3A1*

- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ (Typ I + II)

*COL1A1, COL5A1, COL5A2*

- Ehlers-Danlos-Syndrom, monogen, umfassende Diagnostik

*ADAMTS2, AEBP1, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CBS, CHST14, COL12A1, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, EFEMP1, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, GORAB, LOX, LTBP2, LTBP4, PLOD1, PRDM5, PYCR1, RIN2, ROBO3, SKI, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TNXB, ZNF469*

- Loeys-Dietz-Syndrom

*SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2*

- Marfan-Syndrom/ Typ1-Fibrillinopathie

*FBN1, TGFB1, TGFB2*

- Morbus Osler, hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie (HHT)

*ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4*

- Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion (TAAD) (Basisdiagnostik)

*ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2*

- Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion (TAAD) (erweiterte Diagnostik)

*ABL1, ASPH, BGN, CBS, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, FBN2, FKBP14, FLNA, IPO8, LOX, MFAP5, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD4, SMAD6, TGFB3*



Bindegewebskrankungen (umfassende Diagnostik)

*ABCC6, ABL1, ACTA2, ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTS2, ADAMTSL4, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP7A, B3GAT3, B4GALT7, BGN, CBS, CHST14, COL11A1, COL1A1, COL1A2, COL2A1, COL3A1, COL4A5, COL5A1, COL5A2, COLGALT1, DSE, EFEMP2, ELN, ENPP1, FBLN5, FBN1, FBN2, FKBP14, FLNA, FOXE3, GATA5, HCN4, LOX, MAT2A, MED12, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, PYCR1, SKI, SLC2A10, SLC39A13, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, ZDHHC9, ZNF469*

 Diagnostik weiterer Bindegewebskrankungen auf Anfrage

## ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN

---

 Angelman-Syndrom

*UBE3A: MLPA-Analyse*

 CFC-Syndrom

*BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2*

 Cornelia De Lange-Syndrom

*HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3*

 Costello-Syndrom

*HRAS*

 Kleinwuchs hereditär, nicht-syndromal

*ACAN, BRAF, COL2A1, COMP, FGFR3, GHR, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, KRAS, NPR2, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOX, SLC26A2, SOS1, STAT5B*

 Legius-Syndrom

*SPRED1*

 Leopard-Syndrom

*BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1*

 Noonan-Syndrom (1. Stufe)

*PTPN11*

 Noonan-Syndrom (2. Stufe)

*BRAF, KRAS, SOS1, RAF1, RIT1*

 Noonan-Syndrom (3. Stufe)

*CBL, LZTR1, NRAS, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2*

 Noonan-Syndrom (PKV Versicherte)

*BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2*

 Prader-Willi-Syndrom

*SNRPN: MLPA-Analyse*

- Diagnostik weiterer Entwicklungsstörungen und syndromaler Erkrankungen auf Anfrage
- Whole Exome Sequencing (WES), HPO basierte Auswertung (dezidierte Angabe der klinischen Symptomatik obligat)
  - Exom-Analyse (Single)
  - Exom-Analyse (Trio)

## **EPILEPSIEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)**

---

- Benigne familiäre neonatale und frühkindliche Epilepsie  
*ATP1A2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A*
- Fiebergebundene Anfälle/ GEFS+  
*GABRA1, GABRD, GABRG2, HCN2, PIGH, SCN1A, SCN1B, SCN2A, STX1B*
- Fokale Epilepsie  
*DEPDC5, GRIN2A, MLC1, NPRL2, NPRL3, SCN3A, SLC12A5*
- Frühkindliche epileptische Enzephalopathie  
*CDKL5, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1*
- Gene mit besonderer Therapierrelevanz  
*ALDH7A1, CAD, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DHFR, FOLR1, GAMT, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, KCNA2, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, MTHFR, PDHA1, PLPBP, PNPO, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SLC46A1, TSC1, TSC2*
- Nächtliche Frontallappenepilepsie  
*CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, DEPDC5, KCNT1*
- Epilepsie (umfassende Diagnostik)  
*ABAT, ALDH7A1, ALG13, ARX, ATP1A2, BRAT1, CAD, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLN5, CLN6, CLN8, CNTNAP2, CSTB, CTSD, CTSF, DEPDC5, DHFR, DNAJC5, DNM1, DOCK7, EEF1A2, EPM2A, FOLR1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GNAO1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRN, HCN2, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MFSD8, MLC1, MTHFR, NECAP1, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PDHA1, PIGA, PIGH, PIGO, PLCB1, PLPBP, PNKP, PNPO, PPT1, PRRT2, PURA, ROGDI, RORB, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SERPINI1, SLC12A5, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC46A1, SPTAN1, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TPP1, TSC1, TSC2, WDR45, WWOX*
- Diagnostik weiterer Epilepsien und epileptischer Enzephalopathien auf Anfrage
- Whole Exome Sequencing (WES), HPO basierte Auswertung (dezidierte Angabe der klinischen Symptomatik obligat)
  - Exom-Analyse (Single)
  - Exom-Analyse (Trio)

## **FIEBERSYNDROME**

---

- Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAPS; Muckle-Wells-Syndrom, CINCA, FCU)

*NLRP3*

- Fiebersyndrome, familiär (Best Practice ISSAID/EMQN 2020)

*ADA2, MEFV, MVK, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFAIP3, TNFRSF1A*

- Hyper-IgD-Syndrom

*MVK*

- Mittelmeerfieber, familiär (FMF)

*MEFV*

- Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom (TRAPS)

*TNFRSF1A*

## **HERZERKRANKUNGEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)**

---

### **ARRHYTHMOGENE ERKRANKUNGEN**

- Brugada-Syndrom

*SCN5A*

- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

*CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, RYR2, TECRL, TRDN*

- Long-QT-Syndrom

*CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SCN5A, TECRL, TRDN*

- Short-QT-Syndrom

*KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, SLC4A3*

## KARDIOMYOPATHIEN

Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)

*DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, JUP, PKP2, PLN, TMEM43*

Dilatative Kardiomyopathie (DCM)

*ACTC1, ACTN2, BAG3, DES, DMD, DSP, FLNC, JPH2, LMNA, MYH7, NEXN, PLN, PPCS, RBM20, SCN5A, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL*

Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) und Differentialdiagnosen

*ACTC1, ACTN2, ALPK3, CACNA1C, CSRP3, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TBX20, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR*

Herzerkrankungen (umfassende Diagnostik)

*ABCC9, ACTC1, ACTN2, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, BAG3, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, COQ9, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FHL1, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC, GATAD1, GLA, GPD1L, HCN4, JPH2, JUP, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MRPL44, MTO1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, MYPN, NEXN, NKX2-5, PKP2, PLN, PPCS, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLC4A3, SNTA1, SOS1, TAFAZZIN, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TGFB3, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TRIM63, TRPM4, TTN, TTR, TXNRD2, VCL*

Diagnostik weiterer Herzerkrankungen auf Anfrage

**HÖRSTÖRUNGEN**

---

- 
- Pendred-Syndrom

*SLC26A4*

- 
- Sensorineurale Schwerhörigkeit (DFNB1, DFNA3)

*GJB2, GJB6*

- 
- Schwerhörigkeit (umfassende Diagnostik)

*ABHD12, ACTG1, ADGRV1, AIFM1, ALMS1, ATP6V1B1, BCS1L, BSND, BTD, CABP2, CACNA1D, CDC14A, CDH23, CEACAM16, CHD7, CIB2, CISD2, CLDN14, CLPP, CLRN1, COCH, COL11A2, COL4A5, COL9A3, DIAPH1, DNMT1, DSPP, EDN3, EDNRB, EPS8, EPS8L2, ESPN, ESRRB, EYA1, EYA4, FGF3, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPCSM2, GRHL2, GRXCR1, GRXCR2, GSDME, HGF, HOMER2, HSD17B4, ILDR1, KCNE1, KCNQ1, KCNQ4, LARS2, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MITF, MPZL2, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OSBPL2, OTOA, OTOF, OTOG, OTOGL, P2RX2, PAX3, PCDH15, PDZD7, PJVK, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, RIPOR2, S1PR2, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SLC52A2, SLC52A3, SLITRK6, SMPX, SOX10, STRC, SYNE4, TBC1D24, TCOF1, TECTA, TIMM8A, TMC1, TMIE, TNC, TPRN, TRIOBP, TUBB4B, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1, WHRN*

- 
- Diagnostik weiterer Hörstörungen auf Anfrage

**KOLONKARZINOM** (siehe gesonderter Anforderungsbogen)

---

- 
- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC/Lynch-Syndrom, Bethesda-Kriterien erfüllt)

*MLH1, PMS2*

- 
- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC/Lynch-Syndrom, Bethesda-Kriterien erfüllt)

*MSH2, MSH6**EPCAM*: Deletionsanalyse

- 
- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC/Lynch-Syndrom, Amsterdam-Kriterien erfüllt)

*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2**EPCAM*: Deletionsanalyse

- 
- Kolonkarzinom (frühmanifest) und Polyposis

*APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, GREM1*: Duplikationsanalyse in der Enhancerregion

- 
- Polyposis, familiäre adenomatöse (FAP)

*APC, MUTYH*

- 
- Polyposis, juvenile

*BMPR1A, SMAD4*

## **MUSKELERKRANKUNGEN**

---

Distale Myopathie

*ACTA1, ANO5, BAG3, CRYAB, DES, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FLNC, GNE, HSPB1, HSPB8, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, NEB, SQSTM1, TIA1, TTN, VCP*

Gliedergürtel Muskeldystrophie (LGMD), myofibrilläre Myopathie und distale Myopathie

*ABHD5, ACADVL, ACTN2, ANO5, BAG3, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HMGCR, HNRNPDL, LAMA2, LAMP2, LMNA, LPIN1, MTM1, MYH7, MYOT, ORAI1, PFKM, PHKA1, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, POPDC1, POPDC3, PYGM, PYROXD1, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, STIM1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP, VMA21*

Kongenitale Muskeldystrophie

*B3GALNT2, B4GAT1, CAVIN1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRPPA, DAG1, DMD, DOLK, DPM2, FHL1, FKRP, FKTN, GGPS1, GMPPB, HNRNPA2B1, INPP5K, ITGA7, JAG2, LAMA2, LARGE1, LMNA, MICU1, MSTO1, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1, SELENON, SIL1, SYNE1, TRAPPC11*

Kongenitales myasthenisches Syndrom

*AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SYT2, VAMP1*

Kongenitale Myopathie

*ACTA1, ACTN2, ADSS1, ASCC3, BIN1, CACNA1S, CCDC78, CFL2, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, DNM2, DOK7, ECEL1, EPG5, FKBP14, FXR1, HACD1, HNRNPA2B1, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMNA, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MICU1, MTM1, MYBPC1, MYH2, MYH3, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYOD1, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, PIEZO2, PYROXD1, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SLC25A4, SPEG, STAC3, STIM1, TNNC2, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TPM2, TPM3, TRIP4, TTN, VMA21*

Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker

*DMD*

Muskelhypotonie, frühkindliche (floppy infant) über WES (HPO basierte Auswertung (dezidierte Angabe der klinischen Symptomatik obligat)

Spinale Muskelatrophie (proximale, 5qSMA) (MLPA-Analyse)

*SMN1, SMN2*

Genetisch bedingte Muskelerkrankungen (umfassende Diagnostik)

*ABHD5, ACADM, ACADS, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AGRN, ALDOA, ALG13, ALG14, ALG2, ANK2, ANKRD1, ANO5, APTX, ASAH1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, MTRFR, CACNA1A, CACNA1S, CACNB4, CAPN3, CAV3, CAVIN1, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL4A1, COL4A2, COL5A1, COL5A2, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ8A, COX15, CPT2, CRPPA, CRYAB, CSRP3, DAG1, DES, DGUOK, DMD, DNA2, DNAJB6, DNM2, DOK7, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYSF, EMD, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FAM111B, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, G6PC1, GAA, GBA2, GBE1, GFPT1, GMPPB, GNE, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, HINT1, HNRNPDL, HSPG2, IGHMBP2, ISCU, ITGA7, JPH2, KBTBD13, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, KIF21A, KLHL40, KLHL41, KLHL9, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, MAG, MATR3, MEGF10, MGME1, MPV17, MSTN, MTM1, MTMR14, MTO1, MUSK, MYBPC1, MYBPC3, MYF6, MYH2, MYH3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOT, MYO22, MYPN, NEB, NEXN, ORA1, PABPN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PHOX2A, PLEC, PLN, PNPLA2, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRKAG2, PYGM, RAPSN, RBCK1, RBM20, RRM2B, RYR1, SCN4A, SCN5A, SCO2, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, SLC25A4, SLC2A1, SLC37A4, SLC5A7, SMCHD1, SNAP25, SNTA1, SPEG, STIM1, SUCLA2, SUCLG1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TCAP, TIA1, TK2, TMEM43, RXYLT1, TMPO, TNNC1, TNNI2, TNNI3, TNNT1, TNNT2, TNNT3, TNPO3, TNXB, TOR1AIP1, TPM1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TRPV4, TTN, TTR, TUBB3, TWNK, TYMP, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCL, VCP, VMA21, YARS2*

 Diagnostik weiterer Muskelerkrankungen auf Anfrage

## NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

---

Alzheimer, early onset

*APP, PSEN1, PSEN2*

Chorea Huntington

*HTT* (CAG-Repeatverlängerung)

Morbus Fabry

*GLA*

Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

*PMP22* (nur MLPA-Analyse)

Neuropathie, hereditäre motorische und sensorische (HMSN1A, CMT1A)

*PMP22* (Komplett-Analyse)

Neuropathie, hereditäre, und Schmerzerkrankungen (umfassende Diagnostik)

*AARS1, ABCA1, ABHD12, AGTPBP1, AIFM1, APTX, ARSA, ATL1, ATM, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, CD59, CFAP276, CHCHD10, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CPOX, CTDSP1, CYP27A1, DARS2, DCTN1, DEGS1, DNAJB2, DNAJC3, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, ERCC6, ERCC8, FAH, FBLN5, FGD4, FIG4, FLVCR1, GALC, GAN, GARS1, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, HADHA, HADHB, HARS1, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, INF2, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MCM3AP, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, MTRFR, MTTP, NAGA, NDC1, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PEX10, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, POLG, POLR3A, PPOX, PRDM12, PRNP, PRPS1, PRX, PTPN11, RAB7A, REEP1, RETREG1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SORD, SOX10, SPAST, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TYMP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, XK, XPA, YARS1, ZFYVE26*

HMSN (Charcot-Marie-Tooth Neuropathie)

*AARS1, ABHD12, AIFM1, ARHGEF10, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BSCL2, CADM3, CNTNAP1, COA7, DCTN1, DCTN2, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DRP2, DYNC1H1, EGR2, FGD4, FIG4, GARS1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, ITPR3, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRPS1, PRX, PTRH2, RAB7A, SARS1, SBF1, SBF2, SCO2, SETX, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SORD, SPG11, SPTLC1, TRIM2, TRPV4, VCP, VWA1, WARS1, YARS1*

Paraplegie, hereditäre, spastische (HSP)

*ATL1, CYP7B1, KIF1A, L1CAM, REEP1, SPAST, SPG7, SPG11*



- Paraplegie, hereditäre, spastische, autosomal dominante mit adultem Erkrankungsbeginn (HSP) (umfassende Diagnostik ohne Repeaterkrankungen)

*ABCD1, ADAR, ALDH18A1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CPT1C, CYP27A1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, ERLIN2, FA2H, FBXO7, GALC, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, KCNA2, KIF1A, KIF1C, KIF5A, NIPA1, OPA3, PCYT2, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PSEN1, REEP1, RTN2, SACS, SLC25A15, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TUBB4A, UBAP1, WASHC5, ZFYVE26*

- Paraplegie, hereditäre, spastische, autosomal dominante mit frühem Erkrankungsbeginn (HSP) (umfassende Diagnostik ohne Repeaterkrankungen)

*ABCD1, ABHD16A, ACER3, ADAR, AFG2B, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BCAS3, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS1, DDHD1, DDHD2, ELOVL1, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FAR1, FARS2, GALC, GBA2, GCH1, GJA1, GLRX5, GPT2, HACE1, HIKESHI, HPDL, HSPD1, IFIH1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KPNA3, L1CAM, MAPK8IP3, MTRFR, NDUFA12, NIPA1, NKX6-2, NSRP1, NT5C2, OPA3, PCYT2, PLP1, PNPLA6, POLR3A, REEP1, RNASEH2B, RNU7-1, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SLC25A15, SLC2A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, STN1, TAF8, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26*

- Diagnostik weiterer neurologischer Erkrankungen auf Anfrage

## **NIERENERKRANKUNGEN**

---

Alport-Syndrom

*COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9*

Amyloidose, renale

*APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GSN, LYZ, NLRP3, TTR*

Bartter- und Gitelman-Syndrom

*BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3*

CAKUT – Renale Dysplasie/ Agenesie

*BMP4, COL4A1, DACT1, EYA1, GATA3, GDF6, GREB1L, HNF1B, LIFR, PAX2, ROBO1, SALL1, SIX2, TBC1D1, UMOD*

CAKUT – Renale Dysplasie/ Agenesie (umfassende Diagnostik)

*ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, BNC2, CDC5L, CHD1L, CHRNA3, COL4A1, CRKL, DACT1, DSTYK, DYRK1A, EYA1, FAT4, FOXC1, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF6, GLI3, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA8, KIF14, LIFR, LRIG2, LRP4, MUC1, NADSYN1, NEK8, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SALL1, SIX2, SIX5, SLIT2, SON, SOX11, SOX17, TBC1D1, TBX18, TBX6, TNXB, TRAP1, UMOD, UPK3A, WNT4*

Fokale segmentale Glomerulosklerose, juvenile/adulte (FSGS)

*ACTN4, COL4A3, COL4A4, COL4A5, INF2, NPHS2, TRPC6*

Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS) /Nephrotisches Syndrom (umfassende Diagnostik, nur kernkodierte Gene)

*ACTN4, ALG1, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDA, CC2D2A, CD151, CD2AP, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CRB2, CUBN, DGKE, E2F3, EMP2, FAT1, INF2, ITGA3, ITGB4, KANK1, KANK2, KANK4, LAGE3, LAMB2, LMX1B, LMNA, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP205, NUP85, NUP93, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS2, PODXL, PLCE1, PMM2, PTPRO, SCARB2, SGPL1, SMARCAL1, SYNPO, TBC1D8B, TRPC6, TTC21B, UMOD, WDR4, WDR73, WT1, XPO5, ZMPSTE24*

Hypophosphatämie

*CLCN5, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, NHERF1, PHEX, SLC34A1, SLC34A3*

Nephrolithiasis-/ kalzinose

*AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, CASR, CLCN5, CLDN19, CYP24A1, GRHPR, HOGA1, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, XDH*

Nephrolithiasis-/ kalzinose (umfassende Diagnostik)

*AGXT, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, FAM20A, GRHPR, HNF4A, HOGA1, HPRT1, KCNJ1, MOCOS, OCRL, PHEX, Rragd, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, STRADA, VIPAS39, VPS33B, WDR72, XDH*

Nephronophthise, isolierte

*ADAMTS9, ANKS6, CEP83, CEP164, CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, MAPKBP1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423*

 Nephrotisches Syndrom, kongenitales/juveniles

*NPHS1, NPHS2, LAMB2, PLCE1, TRPC6, WT1, COQ6*

 Nephrotisches Syndrom, adultes

*ACTN4, APOL1, CD2AP, COL4A3, COL4A4, COL4A5, INF2, LMX1B, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, TRPC6*

 Nephrotisches Syndrom, steroid resistentes

*LMX1B, NPHS1, NPHS2, PAX2, PLCE1, SMARCAL1, TRPC6*

 Polyzystische Lebererkrankung (PLD)

*ALG8, DNAJB11, GANAB, LRP5, PKD1, PKD2, PRKCSH, SEC63*

 Polyzystische Nierenerkrankung – autosomal dominant (ADPKD)

*ALG8, ALG9, DNAJB11, GANAB, HNF1B, IFT140, PKD1, PKD2*

 Polyzystische Nierenerkrankung – autosomal rezessiv (ARPKD)

*DZIP1L, PKHD1*

 Polyzystische Nierenerkrankung (umfassende Diagnostik)

*ALG8, ALG9, BMP4, CHD1L, DNAJB11, DZIP1L, EYA1, FAN1, FRAS1, GANAB, HNF1B, IFT140, LRP5, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, RAD51C, REN, RET, SEC63, TMEM260, TSC1, TSC2, UMOD*

 Ziliendyskinesie, primäre (PCD)

*CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCNO, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, HYDIN, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, RSPH1, RSPH4A, SPAG1, ZMYND10*

 Diagnostik weiterer Nierenerkrankungen auf Anfrage

Whole Exome Sequencing (WES), HPO basierte Auswertung (dezidierte Angabe der klinischen Symptomatik obligat)

Exom-Analyse (Single)

Exom-Analyse (Trio)

## PHARMAKOGENETIK

---

- BRCA-Keimbahndiagnostik vor Olaparib-Therapie

*BRCA1, BRCA2*

- 5-FU-Toxizität/ *DPYD*-Genotypisierung

*DPYD*: \*2, \*13, Haplotyp B3, c.2846A>t, p.(Asp949Val)

- Mavacamten (Camzyos®), *CYP2C19*-Genotypisierung

*CYP2C19*: \*1, \*2, \*3

- Medikamentenunverträglichkeit Cytochrom P450 (Analyse d. Polymorphismen) (IGeL)\*\*

*CYP2D6*: \*1, \*3, \*4, \*5, \*6, MxN, *CYP2C9*: \*1, \*2, \*3, *CYP2C19*: \*1, \*2

- Siponimod (Mayzent®), *CYP2C9*-Genotypisierung

*CYP2C9*: \*1, \*2, \*3

- Statin-Toxizität / Unverträglichkeit (IGeL)\*\*

*SLCO1B1*: c.521T>C, p.(Val174Ala)

- Therapieresistenz Tamoxifen (IGeL)\*\*

*CYP2D6*: \*1, \*3, \*4, \*5, \*6, MxN

- UGT1A1*-Genotypisierung vor Irinotecan-Therapie

*UGT1A1*: \*6, \*28

\*\* Für IGeL-Analysen muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.

**RASOPATHIEN** (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

---

 CFC-Syndrom*BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2* Costello-Syndrom*HRAS* Legius-Syndrom*SPRED1* Leopard-Syndrom*BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1* Neurofibromatose Typ1*NF1* Noonan-Syndrom (1. Stufe)*PTPN11* Noonan-Syndrom (2. Stufe)*BRAF, KRAS, SOS1, RAF1, RIT1* Noonan-Syndrom (3. Stufe)*CBL, LZTR1, NRAS, RASA2, RRAS, SHOC2, SOS2* Noonan-Syndrom (PKV Versicherte)*BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2* RASopathien (umfassende Diagnostik)*BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1* Diagnostik weiterer RASopathie-Gene auf Anfrage

## REPRODUKTIONSGENETIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

---

Adrenogenitales Syndrom (AGS)

*CYP21A2, CYP11B1*

Azoospermiefaktor

*AZF-Genregion: Deletionsanalyse*

Azoospermie, nicht-obstruktive (NOA)

*AR, DMRT1, KLHL10, M1AP, NR5A1, STAG3, SYCE1, TEX11, TEX14, TEX15*

Azoospermie, obstruktive (OA)

*CFTR, ADGRG2*

Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmann-Syndrom

*ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, GNRHR, IL17RD, PROK2, PROKR2, SOX10, TACR3*

Morphologische Spermienanomalie (MMAF)

*AK7, ARMC2, CEP135, CFAP251, CFAP43, CFAP65, CFAP69, CFAP70, DNAH1, DNAH17, DNAH2, DNAH6, FSIP2, QRICH2, SPEF2, TTC21A, TTC29*

Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)

*AARS2, BMP15, C14orf39, CLPP, CYP17A1, CYP19A1, EIF2B5, FANCM, FOXL2, FSHB, FSHR, GALT, GDF9, HFM1, HSD17B4, LARS2, MCM8, MCM9, MRPS22, MSH4, NHEJ1, NOBOX, NR5A1, PMM2, POLG, PSMC3IP, SOHLH1, STAG3, SYCE1, TWNK*

Terato- und Asthenozoospermie

*AURKC, DPY19L2, PICK1, SPATA16, ZPBP*

Ziliendyskinesie, primäre (PCD)

*CCDC103, CCDC39, CCDC40, CCNO, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF3, DNAH11, DNAH5, DNAI1, DNAI2, HYDIN, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, RSPH1, RSPH4A, SPAG1, ZMYND10*

Männliche Infertilität (umfassende Diagnostik)

*ACTL9, ADAD2, ADCY10, ADGRG2, AK7, AKAP4, AMH, AMHR2, ANOS1, APOA1, AR, ARL2BP, ARMC2, AURKC, BCORL1, BRDT, BRWD1, C14orf39, C2CD6, CATIP, CATSPER1, CATSPER2, CATSPER3, CATSPERE, CCDC103, CCDC141, CCDC39, CCDC40, CCDC62, CCDC65, CCDC9, CCIN, CCNO, CDC14A, CDC20, CEP112, CEP135, CEP19, CEP290, CEP78, CFAP251, CFAP298, CFAP300, CFAP43, CFAP44, CFAP47, CFAP58, CFAP65, CFAP69, CFAP70, CFAP91, CFTR, CHD5, CHD7, CLDN2, CSTF2T, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DCC, DDX25, DDX3Y, DHH, DHX37, DMC1, DMRT1, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5, DNAAF6, DNAH1, DNAH10, DNAH11, DNAH17, DNAH2, DNAH5, DNAH6, DNAH8, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DPY19L2, DRC1, DUSP6, DZIP1, E2F1, EIF4G1, ERBB4, ESR1, EXO1, FAM47C, FANCA, FANCM, FBXO43, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FOXJ1, FSHB, FSHR, FSIP2, GALNTL5, GAS2L2, GAS8, GATA4, GCNA, GFPT2, GGN, GH1, GNRH1, GNRHR, GTF2H3, HESX1, HOOK1, HS6ST1, HSD17B3, HSD3B2, HSF2, HYDIN, IFT140, IFT74, IGSF10, IL17RD, KASH5, KATNAL2, KDM3A, KISS1, KISS1R, KLHL10, LHB, LHCGR, LHX3, LRRC56, M1AP, MAGEB4, MAJIN, MAMLD1, MAP3K1, MC4R, MCIDAS, MCM8, MCM9, MEI1, MEIOB, MLH3, MNS1, MSH4, MSH5, MTOR, MYRF, NANOS1, NANOS2, NDNF, NEK10, NLRP14,*

*NLRP3, NME8, NNT, NOS1, NOTCH1, NPAS2, NR0B1, NR5A1, NSMF, NSUN7, NUP210L, ODAD1, ODAD2, ODAD3, ODAD4, OFD1, PANK2, PDHA2, PICK1, PIWIL1, PIWIL2, PKD1, PLCZ1, PLK4, PLXNA1, PMFBP1, POU1F1, PPP2R3C, PROK2, PROKR2, PROP1, PSMC3IP, QRICH2, RAD21L1, RBMXL2, REC8, RELN, RNF212, RNF220, RPL10L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RSP01, SECISBP2, SEMA3A, SEPTIN12, SEPTIN14, SHOC1, SLC26A3, SLC26A8, SLC9C1, SOHLH1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX8, SOX9, SPAG1, SPAG17, SPAG6, SPATA16, SPATC1L, SPEF2, SPINK2, SPO11, SPRY4, SRA1, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, STK36, STX2, SUN5, SYCE1, SYCP1, SYCP2, SYCP3, TAC3, TACR3, TAF4B, TCF12, TDRD6, TDRD7, TDRD9, TDRKH, TERB1, TERB2, TEX11, TEX14, TEX15, TP73, TRIM37, TRIM71, TSC22D4-C7ORF61, TSGA10, TTC12, TTC21A, TTC29, TLL5, UBR2, USP26, USP9Y, UTP14C, VAMP7, WDR11, WDR19, WNK3, WT1, XRCC2, ZFX, ZMYND10, ZMYND15, ZPBP, ZSWIM7*

## **SKELETTERKRANKUNGEN**

---

- Achondroplasie (ACH)

*FGFR3*

- Hypochondroplasie

*FGFR3*

- Kraniosynostosen

*EFNB1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, TCF12, TWIST1*

- Osteogenesis imperfecta Typ I-IV

*COL1A1, COL1A2*

- Osteogenesis imperfecta (umfassende Diagnostik)

*ALPL, B3GALT6, B4GALT7, BMP1, CASR, COL1A1, COL1A2, COPB2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, GORAB, IFITM5, KDELR2, LRP5, MESD, NBAS, NOTCH2, P3H1, P4HB, PLOD2, PLS3, PPIB, SEC24D, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TAPT1, TENT5A, TMEM38B, TRPV6, UNC45A, WNT1*

- SHOX-Haploinsuffizienz

*SHOX*

- Sotos-Syndrom

*NSD1*

- Thanatophore Dysplasie (TD)

*FGFR3*

- Diagnostik weiterer Skeletterkrankungen auf Anfrage



## STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

---

 Adipositas, monogene

*ADCY3, LEP, LEPR, MC4R, NTRK2, PCSK1, POMC, SH2B1*

 Adrenogenitales Syndrom

*CYP21A2, CYP11B1*

 Alpha-1-Antitrypsinmangel

*SERPINA1: PIZ-Allel, PIS-Allel*

 Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II

*UGT1A1*

 Cystische Fibrose, Mukoviszidose

*CFTR*

 Dysbetalipoproteinämie

*APOE: E2-, E3-, E4-Allel*

 Eisenstoffwechselstörungen

*ABCB7, ALAS2, ATP7B, BMP6, CP, CYBRD1, FTL, GBA1, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, TF, TFR2, TMPRSS6*

 Hypercholesterinämie, familiäre

*APOB, LDLR, LDLRAP1, PCSK9*

 Hyperparathyroidismus, familiärer

*CASR, CDC73, CDKN1B, GCM2, MEN1, RET*

 Hyperthermie, maligne

*CACNA1S, RYR1, STAC3*

 Hypertriglyceridämie

*APOA5, APOC2, APOC3, CREB3L3, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LPL*

 Hypokalziurische Hyperkalzämie, familiäre

*AP2S1, CASR, CDC73, GCM2, GNA11*

 Hypophosphatasie, adulte, Odontohypophosphatasie

*ALPL, C1R, C1S, COL3A1, CTSC, DSPP, ELANE*

 Hypophosphatämie (Phosphatdiabetes)

*CLCN5, DMP1, ENPP1, FAM20C, FGF23, NHERF1, PHEX, SLC34A1, SLC34A3*

 MODY

*ABCC8, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, NEUROD1, PDX1*

 Morbus Fabry

*GLA*

 Morbus Meulengracht/ Morbus Gilbert

*UGT1A1*

Morbus Wilson

*ATP7B*

Pankreatitis, hereditäre

*CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1*

## **TUMORERKRANKUNGEN**

---

BRCA-Keimbahndiagnostik vor Olaparib-Therapie

*BRCA1, BRCA2*

Brust- und Eierstockkrebs, familiärer

*ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

Eierstockkrebs, familiärer

*BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, RAD51C, RAD51D*

Endometriumkarzinom

*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, STK11, TP53,*  
*EPCAM: Deletionsanalyse*

Kolonkarzinom, familiäres (HNPCC/Lynch-Syndrom, Bethesda-Kriterien erfüllt)

*MLH1, PMS2*

Kolonkarzinom, familiäres (HNPCC/Lynch-Syndrom, Bethesda-Kriterien erfüllt)

*MSH2, MSH6,*  
*EPCAM: Deletionsanalyse*

Kolonkarzinom, familiäres (HNPCC/Lynch-Syndrom, Amsterdam-Kriterien erfüllt)

*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2,*  
*EPCAM: Deletionsanalyse*

Kolonkarzinom (frühmanifest) und Polyposis

*APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE,*  
*PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, GREM1: Duplikationsanalyse in der Enhancerregion*

Magenkarzinom

*APC, BMPR1A, CDH1, CTNNA1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, STK11, TP53*  
*EPCAM: Deletionsanalyse*

Melanom

*BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1*

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1*MEN1* Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2*RET* Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1, 2 und 4*CDKN1B, MEN1, RET* Multiple Endokrine Neoplasie (umfassende Diagnostik)*CDC73, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, RET, VHL* Neuroendokrine Tumore*CDKN1B, FH, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL* Neurofibromatose Typ 1*NF1* Neurofibromatose Typ 2*NF2* Neurofibromatose/ Schwannomatose*LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1* Pankreaskarzinom*BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1* Phäochromozytom, Paragangliom*EPAS1, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL* Polyposis, familiäre adenomatöse (FAP)*APC, MUTYH* Polyposis, juvenile*BMPR1A, SMAD4* Tuberöse Sklerose*TSC1, TSC2* Tumorerkrankungen (häufigste Prädispositionsgene)*APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CHEK2, CTNNA1, DICER1, EPCAM, FH, FLCN, GALNT12, GREM1, HOXB13, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEMA4A, SMAD4, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XRCC2*

# Zytogenetik

## Information:

- ▶ **Diese Diagnostik wird von einem kooperierenden Labor durchgeführt.**
- ▶ Bitte entnehmen Sie weitere Informationen direkt beim Kooperationspartner:  
<https://www.genetik-muenchen.de/>

# Hämato-Onkologie

## Leistungsverzeichnis

### Information:

- ▶ Analysen sind aus folgenden Materialien möglich:
  - EDTA-Blut
  - EDTA-Knochenmark

## **MOLEKULARGENETIK BEI MYELOISCHEN ERKRANKUNGEN**

- Myelodysplastisches Syndrom (MDS)
- Myeloproliferatives Neoplasie (MPN)
  - Essentielle Thrombozythämie (ET)
  - Polyzythämia vera (PV)
  - Primäre Myelofibrose (PMF)
- Myelodysplastische / Myeloproliferative Neoplasien (MDS/MPN) und CMML
- Akute myeloische Leukämie (AML)
- Klonale Hämatopoese (CHIP und CCUS)
- Myeloisches Genpanel:  
*ASXL1, ASXL2, ATM, BCOR, BCORL1, BRAF, CALR, CBL, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CSF3R, CUX1, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KMT2A, KRAS, MPL, NF1, NPM1, NRAS, PHF6, PTEN, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, STK11, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2*
- weitere hämatologische Erkrankungen auf Anfrage





**MVZ Humangenetik Ulm**  
Humangenetik und Labormedizin

**MVZ Humangenetik Ulm GbR**

Bereich Humangenetik  
Karlstraße 33 | 89073 Ulm

Telefon: +49 731 850773-0

Fax: +49 731 850773-33

info@humangenetik-ulm.de

[www.humangenetik-ulm.de](http://www.humangenetik-ulm.de)