

Leistungsverzeichnis 2024

Humangenetik

Stand: 12/2024



MVZ Humangenetik Ulm
Humangenetik und Labormedizin

LIMBACH  GRUPPE

Inhaltsverzeichnis

Ansprechpartner	3
Molekulargenetik	8
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
Reproduktionsgenetik	22
Skeletterkrankungen	24
Stoffwechselerkrankungen	25
Tumorerkrankungen	26
Zytogenetik.....	28
Hämato-Onkologie	29
Molekulargenetik bei myeloischen Erkrankungen	30
Notizen.....	31

Ansprechpartner

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

Kontakt

E-Mail: info@humangenetik-ulm.de
Internet: 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

COL3A1

- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ

COL1A1, COL5A1, COL5A2

- Loeys-Dietz-Syndrom

SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

- Marfan-Syndrom/ Typ1-Fibrillinopathie

FBN1, TGFB1, TGFB2

- Morbus Osler, hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (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

- Bindegewebserkrankungen (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 Bindegewebserkrankungen 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

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 Therapierelevanz

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, GPSM2, 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

ACADVL, ANO5, BAG3, CAPN3, CAV3, COL5A1, COL6A2, COL6A3, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DOK7, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPD1, LAMA2, LAMP2, LPIN1, MTM1, MYH7, MYOT, ORAI1, PFKM, PHKA1, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, PYGM, RYR1, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, 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, ARHGDI, 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, SLC3A1, SLC34A1, SLC4A1, SLC34A3, XDH

Nephrolithiasis-/ kalzinose (umfassende Diagnostik)

ADCY10, AGXT, ALPL, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CTNS, CYP24A1, FAH, FAM20A, G6PC1, GRHPR, HNF4A, HPRT1, HOGA1, KCNJ1, KCNJ10, NHERF1, OCRL, PRPS1, SLC2A2, SLC2A9, SLC22A12, SLC25A25, SLC26A1, SLC3A1, SLC34A1, SLC34A3, SLC4A1, SLC7A9, VDR, 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, TTLL5, 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

Notizen

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....

.....



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