

Leistungsverzeichnis 2026

Humangenetik

Stand: 10/2026



MVZ Humangenetik Ulm
Humangenetik und Labormedizin

LIMBACH  GRUPPE

Inhaltsverzeichnis

Ansprechpartner	3
Molekulargenetik	8
Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen.....	8
Fehlbildungssyndrome und/oder Wachstumsstörungen	9
Epilepsien.....	9
Fiebersyndrome	10
Herzerkrankungen.....	10
Hörstörungen	11
Muskelerkrankungen.....	11
Neurologische Erkrankungen	12
Nierenerkrankungen.....	13
Pharmakogenetik	14
Reproduktionsgenetik	15
Skeletterkrankungen	15
Stoffwechselerkrankungen	16
Tumorerkrankungen	18
Hämato-Onkologie.....	20
Molekulargenetik bei hämatologischen Erkrankungen	20
Zytogenetik.....	21
Notizen.....	22

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).

Gewebeprobe 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

BINDEGEWEBS- UND GEFÄßERKRANKUNGEN

- ☐ CADASIL und genetisch bedingte zerebrale Mikroangiopathien

COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1

- ☐ Cutis laxa

ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP1, LTBP4, PTDSS1, PYCR1, RIN2, SLC2A10

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

COL3A1

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

COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2

- ☐ Loeys-Dietz-Syndrom

SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

- ☐ Marfan-Syndrom/ Typ1-Fibrillinopathie

FBN1

- ☐ Morbus Osler, hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (HHT)

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

- ☐ Stickler-Syndrom

COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3

- ☐ Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion (TAAD)

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

- ☐ Bindegewbserkrankungen (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

FEHLBILDUNGSSYNDROME UND/ODER WACHSTUMSSTÖRUNGEN

☐ Cardio-Facio-Cutanes-Syndrom (CFC)

BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2

☐ Cornelia De Lange-Syndrom (CdLS)

HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3

☐ Kleinwuchs hereditär, nicht-syndromal

ACAN, COL2A1, COMP, FGFR3, GHR, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, IHH, NPR2, SHOX, SLC26A2, STAT5B

☐ Legius-Syndrom

SPRED1

☐ Leopard-Syndrom

BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1

☐ Noonan-Syndrom

BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1

☐ RASopathien inklusive Noonan-Syndrom

BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1

☐ SHOX-Haploinsuffizienz

SHOX

☐ Sotos-Syndrom

NSD1

☐ Fehlbildungen / Wachstumsstörungen (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

EPILEPSIEN

☐ Benigne familiäre neonatale und infantile Epilepsie

ATP1A2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A

☐ Epilepsie mit fiebergeordneten Anfällen (GEFS+)

GABRA1, GABRD, GABRG2, HCN2, PIGH, SCN1A, SCN1B, SCN2A, STX1B

☐ Frühkindliche epileptische Enzephalopathie

CDKL5, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1

☐ Nächtliche Frontallappenepilepsie

CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, DEPDC5, KCNT1

☐ Epilepsie (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

FIEBERSYNDROME

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

NLRP3

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

ADA2, MEKV, MVK, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFAIP3, TNFRSF1A

- ☐ Hyper-IgD-Syndrom

MVK

- ☐ Mittelmeerfieber, familiär (FMF)

MEKV

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

TNFRSF1A

HERZERKRANKUNGEN

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)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

- ☐ Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) und Differentialdiagnosen

ACTC1, FHL1, FLNC, GLA, LAMP2, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, PRKAG2, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTR

- ☐ Herzerkrankungen (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

HÖRSTÖRUNGEN

- ☐ Pendred-Syndrom

SLC26A4

- ☐ Sensorineurale Schwerhörigkeit (DFNB1)

GJB2, GJB6

- ☐ Schwerhörigkeit (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

MUSKELERKRANKUNGEN

- ☐ Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker

DMD (Sequenzierung und MLPA)

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

SMN1, SMN2

- ☐ Muskelerkrankungen (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

☐ Alzheimer / Demenz

APP, APOE, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, TARDBP, TBK1, VCP

☐ Amyotrophe Lateralsklerose (ALS)

ALS2, ANXA11, AR, ATXN2, CHMP2B, ERLIN1, ERLIN2, FUS, GRN, KIF5A, MATR3, NEK1, OPTN, PFN1, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB

☐ CADASIL und genetisch bedingte zerebrale Mikroangiopathien

COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1

☐ Chorea Huntington

HTT (CAG-Repeatverlängerung)

☐ Frontotemporale Demenz

CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PSEN1, PSEN2, TARDBP, TBK1, VCP

☐ Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

PMP22 (nur MLPA-Analyse)

☐ Neuropathie, hereditäre motorisch-sensorische (HMSN1A, CMT1A)

PMP22 (Komplett-Analyse)

☐ Paraplegie, hereditäre, spastische (HSP)

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

☐ Parkinson, monogen

GBA1, LRRK2, PARK7, PINK1, PRKN, RAB39B, SNCA, VPS35

☐ Polyneuropathie, HMSN, CMT1 und CMT2

AARS1, BSCL2, DNM2, GDAP1, GJB1, HSPB1, IGHMBP2, LITAF, LMNA, MFN2, MPZ, NEFL, PMP22, PRX, RAB7A, SH3TC2, TRPV4

☐ Neurologische Erkrankungen (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

NIERENERKRANKUNGEN

☐ Alport-Syndrom

COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9

☐ Bartter- und Gitelman-Syndrom

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

☐ CAKUT – renale Dysplasie - Agenesie

BMP4, BMP7, CRKL, EYA1, FRAS1, GATA3, GDNF, HNF1B, ITGA8, LHX1, PAX2, PBX1, RET, SALL1, SIX1, SIX2, WNT4, WT1

☐ Fokale segmentale Glomerulosklerose, juvenile und adulte (FSGS)

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

☐ Hypophosphatämie (Phosphatdiabetes)

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

☐ Nephrolithiasis - Nephrokalzinose

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

☐ Nephrotisches Syndrom, FSGS, neonatal, frühkindlich

CD2AP, COQ6, LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, TRPC6, WT1

☐ 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, SMARCA1, 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

☐ Nierenerkrankungen (erweiterte Diagnostik)

Erfolgt in Kooperation mit einem Partnerlabor

PHARMAKOGENETIK

- ☐ APOE4-Allel-Status vor Therapie mit Lecanemab (LEQEMBI®) bzw. Donanemab (Kisunla®)

APOE: E3-, E4-Allel

- ☐ 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.

REPRODUKTIONSGENETIK

☐ Azoospermiefaktor

AZF-Genregion: Deletionsanalyse

☐ Azoospermie, nicht-obstruktive (NOA)

ADA2, C14ORF39, DMRT1, FKBP6, GCNA, HFM1, M1AP, MEIOB, MSH4, MSH5, NR5A1, PNLDC1, TEX11, TEX14, TEX15

☐ Azoospermie, obstruktive (OA)

CFTR, ADGRG2

☐ Hypogonadotroper Hypogonadismus - Kallmann-Syndrom

ANOS1, CHD7, FEZF1, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, IL17RD, KISS1R, LHB, NDNF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, TAC3, TACR3, WDR11

☐ Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)

BMP15, FANCM, FOXL2, FSHR, GDF9, HFM1, MCM8, MCM9, MRPS22, NHEJ1, NOBOX, NR5A1, PSMC3IP, SOHLH1, STAG3, TP63

SKELETTERKRANKUNGEN

☐ Achondroplasie (ACH), Hypochondroplasie (HCH), Thanatophore Dysplasie (TD)

FGFR3

☐ Kraniosynostosen

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

☐ Osteogenesis imperfecta Typ I-IV

COL1A1, COL1A2

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

☐ Adipositas, monogene

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

☐ Adrenogenitales Syndrom

CYP21A2, CYP11B1

☐ Alpha-1-Antitrypsinmangel

SERPINA1: PIZ-Allel, PIS-Allel

☐ Amyloidose, hereditäre

APOA1, APOA2, APOA4, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GPNMB, GSN, ITM2B, LYZ, NLRP3, OSMR, TTR

☐ Cystische Fibrose (CF), Mukoviszidose

CFTR

☐ Dysbetalipoproteinämie

APOE: E2-, E3-, E4-Allel

☐ Eisenstoffwechselstörungen - Hämochromatose

ABCB7, ALAS2, ATP7B, BMP6, CP, CYBRD1, FTH1, FTL, GBA1, GLRX5, HAMP, HFE, HJV, SLC11A2, SLC25A38, SLC40A1, STEAP3, 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 (FHH)

AP2S1, CASR, CDC73, GCM2, GNA11

☐ Hypophosphatasie, adulte, Odontohypophosphatasie

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

☐ LPAC-Syndrom und DD progressive familiäre intrahepatische Cholestase (PFIC)

ABCB11, ABCB4, ATP8B1, NR1H4, SLC51A, TJP2, USP53

☐ MODY

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

☐ Morbus Fabry

GLA

☐ Morbus Meulengracht / Gilbert und Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II

UGT1A1

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

☐ Morbus Wilson

ATP7B

☐ Pankreatitis, hereditäre

CASR, CFTR, CPA1, CTRC, PRSS1, SPINK1

TUMORERKRANKUNGEN

- ☐ BRCA-Keimbahndiagnostik vor Olaparib-Therapie

BRCA1, BRCA2

- ☐ Brust- und Eierstockkrebs, hereditäres (HBOC)

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 (frühmanifestes) und Polyposis

APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1 (Exon 8-13), POLE (Exon 9-14), PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, GREM1: Duplikationsanalyse in der Enhancerregion

- ☐ Magenkarzinom

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

- ☐ Melanom, hereditäres

BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1

- ☐ Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)

MEN1

- ☐ Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2)

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

TUMORERKRANKUNGEN

☐ Neurofibromatose Typ 1

NF1

☐ Neurofibromatose Typ 2

NF2

☐ Neurofibromatose/ Schwannomatose

LZTR1, NF1, NF2, SMARCB1, SPRED1

☐ Nierenkarzinom, hereditäres

BAP1, CDC73, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TSC1, TSC2

☐ Pankreaskarzinom, hereditäres

ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11

☐ Phäochromozytom, Paragangliom

EPAS1, MAX, MEN1, NF1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

☐ Polyposis, familiäre adenomatöse (FAP und MAP)

APC, MUTYH

☐ Polyposis, juvenile

BMPR1A, SMAD4

☐ Prostatakarzinom, hereditäres

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, HOXB13, PALB2, TP53

☐ Tuberöse Sklerose

TSC1, TSC2

Wir behalten uns vor, den Gehalt der Panels auch kurzfristig nach aktuellstem Stand der Wissenschaft anzugleichen.

Hämato-Onkologie

MOLEKULARGENETIK BEI HÄMATOLOGISCHEN ERKRANKUNGEN

- ☐ Akute myeloische Leukämie (AML)
- ☐ Klonale Hämatopoese (CHIP und CCUS)
- ☐ Mastozytose
- ☐ Monoklonale Gammopathie unklarer Signifikanz (MGUS)
- ☐ Morbus Waldenström
- ☐ Multiples Myelom (MM)
- ☐ Myelodysplastische / Myeloproliferative Neoplasien (MDS/MPN) und CMML
- ☐ Myelodysplastisches Syndrom (MDS)
- ☐ Myeloproliferatives Neoplasie (MPN)
 - ☐ Essentielle Thrombozythämie (ET)
 - ☐ Polyzythämia vera (PV)
 - ☐ Primäre Myelofibrose (PMF)

☐ Genpanel:

ASXL1, ASXL2, ATM, BCOR, BCORL1, BRAF, BRCC3, CALR, CARD11, CBL, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CSF3R, CTCF, CUX1, CXCR4, DDX41, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3, GATA1, GATA2, GNAS, GNB1, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KIT, KMT2A, KMT2D, KRAS, MPL, MYD88, NF1, NOTCH1, NPM1, NRAS, PHF6, PIGA, PPM1D, PRPF8, PTEN, PTPN11, RAD21, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5B, TET2, TP53, U2AF1, WT1, ZRSR2

- ☐ weitere hämatologische Erkrankungen auf Anfrage

Zytogenetik

Information:

- ▶ Diese Diagnostik wird von einem kooperierenden Labor durchgeführt.

[illegible]



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