

Leistungsverzeichnis 2025

Humangenetik

Stand: 08/2025



MVZ Humangenetik Ulm
Humangenetik und Labormedizin

LIMBACH  GRUPPE

Inhaltsverzeichnis

Ansprechpartner	3
Molekulargenetik	8
Brust- und Eierstockkrebs	8
Bindegewebs- und Gefäßerkrankungen	8
Entwicklungsstörungen	10
Epilepsien	11
Fiebersyndrome	12
Herzerkrankungen	12
Hörstörungen	14
Kolonkarzinom (siehe gesonderter Anforderungsbogen)	14
Muskelerkrankungen	15
Neurologische Erkrankungen	16
Nierenerkrankungen	18
Pharmakogenetik	20
RASopathien	21
Reproduktionsgenetik	22
Skeletterkrankungen	24
Stoffwechselerkrankungen	25
Tumorerkrankungen	27
Zytogenetik.....	29
Hämato-Onkologie.....	30
Molekulargenetik bei myeloischen Erkrankungen	31
Notizen.....	32

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-uhl.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, hereditärer (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

BINDEGEWEBS- UND GEFÄßERKRANKUNGEN

- ☐ CADASIL und genetisch bedingte zerebrale Mikroangiopathien

COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1

- ☐ 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

☐ 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 (CdLS)

HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3

☐ Costello-Syndrom

HRAS

☐ Kleinwuchs hereditär, nicht-syndromal

ACAN, BRAF, COL2A1, COMP, FGFR3, GHR, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFBP3, IHH, KRAS, NPR2, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOX, SLC26A2, SOS1, STAT5B

☐ Kleinwuchs monogen, auch syndromal

ACAN, ANAPC1, ANKRD11, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, CBL, CCDC8, CDKN1C, CEP57, COG4, CUL7, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FGFR3, GHR, HMG2, HRAS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFBP3, INTS1, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MSTO1, MTX2, NBAS, NBN, NHLRC2, NPR2, NRAS, OBSL1, PALB2, PIK3R1, PLAG1, PLK4, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RIT1, RNP3, RRAS2, SHOC2, SHOX, SLX4, SOS1, SOS2, SPRED2, SRCAP, STAT5B, TOP3A, TRIM37, UBE2T, ZFP57

☐ Legius-Syndrom

SPRED1

☐ Leopard-Syndrom

BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1

☐ Noonan-Syndrom (1. Stufe)

PTPN11

☐ Noonan-Syndrom (2. Stufe)

BRAF, KRAS, RAF1, RIT1, SOS1

☐ 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 infantile Epilepsie*ATP1A2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A*☐ Epilepsie, Gene mit besonderer Therapierelevanz*ALDH7A1, CAD, CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, DHFR, FOLR1, GAMT, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, KCNA2, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, MTHFR, PDHA1, PLPBP, PNPO, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SLC2A1, SLC46A1, TSC1, TSC2*☐ Epilepsie mit Fiebergebundenen Anfällen (GEFS+)*GABRA1, GABRD, GABRG2, HCN2, PIGH, SCN1A, SCN1B, SCN2A, STX1B*☐ Fokale Epilepsie*BRAT1, CNTNAP2, DEPDC5, DNM1L, DYNC1H1, GRIN2A, MLC1, MTOR, NPRL2, NPRL3, SCN3A, SHROOM4, SLC12A5, TSC1, TSC2*☐ Frühkindliche epileptische Enzephalopathie*CDKL5, KCNQ2, PCDH19, SCN1A, SCN2A, STXBP1*☐ Nächtliche Frontallappenepilepsie*CHRNA2, CHRNA4, CHRNA2, DEPDC5, KCNT1*☐ Epilepsie (umfassende Diagnostik)*ABAT, ALG13, AP2M1, ARX, ATP1A2, BRAT1, CACNA2D2, CERS1, CHD2, CHRNA4, CHRNA2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNTN2, CNTNAP2, CSTB, CTSD, CTSF, CUX2, DEPDC5, DNM1, DOCK7, EEF1A2, EPM2A, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GLUL, GNAO1, GOSR2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRN, HCN1, IRF2BPL, ITPA, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH5, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MFSD8, NECAP1, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PIGA, PIGO, PLCB1, PNKP, PNPO, PPT1, PRRT2, PURA, RANBP2, RHOB2, ROGDI, RORB, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SEMA6B, SERPINI1, SLC2A1, SLC25A22, SLC35A2, SLC4A10, SPTAN1, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TPP1, 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, BTBD, 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, PJKV, 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, CHRN1, 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

☐ Diagnostik weiterer Muskelerkrankungen auf Anfrage

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

☐ Exom-Analyse (Single)

☐ Exom-Analyse (Trio)

NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

☐ Alzheimer, early onset

APP, PSEN1, PSEN2

☐ CADASIL und genetisch bedingte zerebrale Mikroangiopathien

COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1

☐ Chorea Huntington

HTT (CAG-Repeatverlängerung)

☐ Morbus Fabry

GLA

☐ Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

PMP22 (nur MLPA-Analyse)

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

PMP22 (Komplett-Analyse)

☐ Neuropathien, hereditäre motorisch-sensorische, weitere (HMSN/CMT)

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

☐ Neuropathien, 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, CTDP1, 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

☐ Paraplegie, hereditäre, spastische (HSP)

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

☐ Paraplegie, hereditäre, spastische (HSP) mit adultem Erkrankungsbeginn
(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 (HSP) mit frühem Erkrankungsbeginn
(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 und 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, ARHGDIA, 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, SMARCA1, SYNPO, TBC1D8B, TRPC6, TTC21B, UMOD, WDR4, WDR73, WT1, XPO5, ZMPSTE24

☐ 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

☐ Nephrolithiasis - Nephrokalzinose (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

☐ Nephronophthiose, isolierte

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

☐ Nephrotisches Syndrom, kongenitales - juveniles

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, 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)

CCDC39, CCDC40, CCNO, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, 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, RAF1, RIT1, SOS1

☐ 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, FEZF1, FGF8, FGFR1, FSHB, GNRH1, GNRHR, IL17RD, KISS1R, LHB, NDNF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, TAC3, TACR3, WDR11*☐ 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)*CCDC39, CCDC40, CCNO, DNAAF1, DNAAF11, DNAAF19, 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, 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, DNAAF19, 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, QRIC2, RAD21L1, RBMXL2, REC8, RELN, RNF212, RNF220, RPL10L, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, RSPO1, 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 (CF), Mukoviszidose

CFTR

☐ Dysbetalipoproteinämie

APOE: E2-, E3-, E4-Allel

☐ Eisenstoffwechselstörungen - Hämochromatose

ABC7, 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

☐ 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, CTSC, PRSS1, SPINK1

TUMORERKRANKUNGEN

- ☐ BRCA-Keimbahndiagnostik vor Olaparib-Therapie

BRCA1, BRCA2

- ☐ Brust- und Eierstockkrebs, hereditär (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 (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)

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

☐ 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

[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