



Humangenetik Ulm
MEDIZINISCHES VERSORGUNGSZENTRUM

LEISTUNGSVERZEICHNIS

KONTAKT, BEFUNDAUSKUNFT UND TERMINVERGABE:

MVZ Humangenetik Ulm GbR
Karlstraße 33
89073 Ulm

Telefon 0731 / 850773-0
Fax 0731 / 850773-33
info@humangenetik-ulm.de

www.humangenetik-ulm.de

Stand: 04/2018

Panel-Diagnostik (Next Generation Sequencing)

Information:

- Alle Untersuchungen können aus EDTA-Blut erfolgen.
- Je Krankheitsfall können aus folgenden Erkrankungsgruppen bis maximal 25 kb als Regelleistung analysiert werden.
- Alle Gene der Panel-Diagnostik können auch als Einzelgendiagnostik angefordert werden.

Erkrankung	Gen	kb
BINDEGEWEBS- UND GEFÄSSERKRANKUNGEN		
Marfan-Syndrom	FBN1	8,6
Loeys-Dietz-Syndrom	TGFBR1	1,5
	TGFBR2	1,8
	SMAD3	1,3
	TGFB2	1,3
Ehlers-Danlos-Syndrom		
EDS, vaskulärer Typ	COL3A1	4,4
EDS, klassischer Typ	COL5A1	5,5
	COL5A2	4,5
Thorakale Aortenerweiterung	ACTA2	1,1
	FBN1	8,6
	COL3A1	4,4
	MYH11	5,9
	MYLK	5,7
	SMAD3	1,3
	TGFB2	1,3
	TGFBR1	1,5
	TGFBR2	1,8

FIEBERSYNDROME		
Familiäres Mittelmeerfieber	MEFV	2,3
TRAPS	TNFRSF1A	1,4
CAPS	NLRP3	3,1
Hyper-IgD-Syndrom	MVK	1,2

Erkrankung	Gen	kb
HYPERCHOLESTERIN-/ LIPOPROTEINÄMIE		
Hypercholesterinämie, familiär (FH)	LDLR	2,6
	PCSK9	2,1
	APOB	13,7
Dysbetalipoproteinämie	APOE	1,0
Hyperlipidämie	LPL	1,4
	APOC2	2,2
	APOC3	0,3
	APOA5	1,1

KARDIALE ERKRANKUNGEN		
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie/Dysplasie (ARVC/D)	PKP2	2,6
	DSC2	2,7
	DSG2	3,4
	DSP	8,6
	DES	1,4
	RYR2	14,9
	LMNA	2,0
	Brugada-Syndrom	SCN5A
Catecholaminerge Polymorphe Ventrikuläre Tachykardie (CPVT)	CACNA1C	6,5
	KCNE3	0,3
	PKP2	2,6
	RYR2	14,9
	CASQ2	1,2
	KCNE1	0,4
	KCNJ2	1,3



Erkrankung	Gen	kb
KARDIALE ERKRANKUNGEN		
Dilatative Kardiomyopathie (DCM)	LMNA	2,0
	MYBPC3	3,8
	MYH7	5,8
	TNNT2	0,9
	SCN5A	6,0
	DES	1,4
	DSC2	2,7
	DSG2	3,4
	PKP2	2,6
	PLN	0,2
	DSP	8,6
	TNNI3	0,6
	Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)	MYBPC3
MYH7		5,8
TNNI3		0,6
TNNT2		0,9
MYL2		0,5
CASQ2		1,2
CAV3		0,5
DES		1,4
PLN		0,2
Long-QT-Syndrom	KCNQ1	2,0
	KCNH2	3,4
	SCN5A	6,0
	KCNE1	0,4
	KCNE2	0,4
	CAV3	0,5
	KCNE3	0,3
	KCNJ2	1,3
	KCNJ5	1,3
	CACNA1C	6,5
	Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)	MYBPC3
MYH7		5,8
TPM1		0,9
CASQ2		1,2
TNNT2		0,9
NEUROFIBROMATOSE		
Neurofibromatose Typ 1	NF1	8,5
Neurofibromatose Typ 2	NF2	1,8
Schwannomatose	LZTR1	2,5
	SMARCB1	1,2
NIERENERKRANKUNGEN		
Alport/TBMN	COL4A3	5,0
	COL4A4	5,1
	COL4A5	5,1

Erkrankung	Gen	kb
PANKREAS		
Pankreatitis	CFTR	4,4
	PRSS1	0,7
	SPINK1	0,3
RASOPATHIEN		
Noonan-Syndrom	PTPN11	1,8
	SOS1	4,0
	RAF1	1,9
	RIT1	0,7
	K-RAS	0,6
	N-RAS	0,6
	CBL	2,7
	LZTR1	2,5
	R-RAS	0,7
	SOS2	4,0
	RASA2	2,5
SHOC2	1,7	
Legius-Syndrom	SPRED1	1,3
Leopard-Syndrom	PTPN11	1,8
	RAF1	1,9
	B-RAF	2,3
CFC	MAP2K1	1,2
	B-RAF	2,3
	MAP2K1	1,2
Costello-Syndrom	MAP2K2	1,2
	K-RAS	0,6
	H-RAS	0,6
SKELETTERKRANKUNGEN		
Osteogenesis imperfecta Typ 1 - 4	COL1A1	4,4
	COL1A2	4,1
STOFFWECHSELERKRANKUNGEN		
Mody		
Mody 1	HNF4A	1,4
Mody 2	GCK	1,4
Mody 3	HNF1A	1,9
Mody 4	PDX1	0,8
Mody 5	HNF1B	1,7
Mody 6	NEUROD1	1,1
Mody 10	INS	0,3
Mody 12	ABCC8	4,7
Mody 13	KCNJ11	1,2
<i>Weitere Mody-Typen nach Rücksprache:</i>		
Mody 7	KLF11	1,5
Mody 8	CEL	2,3
Mody 9	PAX4	1,1
Mody 11	BLK	1,5
Mody 14	APPL1	2,1

Erkrankung	Gen	kb	
TUBERÖSE SKLEROSE			
Tuberöse Sklerose	TSC1	3,5	
	TSC2	5,4	
TUMORERKRANKUNGEN, FAMILIÄR			
Mamma- und Ovarialkarzinom	BRCA1	5,6	
	BRCA2	10,3	
	CHEK2	1,8	
	RAD51C	1,1	
	PALB2	3,6	
Mammakarzinom	Basisdiagnostik	BRCA1	5,6
		BRCA2	10,3
		CHEK2	1,8
		RAD51C	1,1
		PALB2	3,6
	Weitere Diagnostik	RAD51D	1,0
		TP53	1,2
		CDH1	2,6
		NBN	2,3
		ATM	9,2
Ovarialkarzinom	BARD1	2,3	
	BLM	4,3	
	XRCC2	0,8	
	RAD50	3,9	
	Ovarialkarzinom	BRCA1	5,6
		BRCA2	10,3
		RAD51C	1,1
		RAD51D	1,0
		MSH2	2,8
	HNPCC-Lynch-Syndrom	MSH6	4,1
PMS2		2,6	
EPCAM		1,0	
Kolonkarzinom mit Polyposis		APC	8,5
		MUTYH	1,6
	SMAD4	1,7	
	POLD1	3,3	
	POLE	6,8	
	BMPR1A	1,6	

Erkrankung	Gen	kb
TUMORERKRANKUNGEN, FAMILIÄR		
Endometrium / Uteruskarzinom	ATM	9,2
	PTEN	1,2
	MLH1	2,3
	MSH2	2,8
	MSH6	4,1
	PMS2	2,6
	EPCAM	1,0
	TP53	1,2
	PTEN	1,2
	STK11	1,3
Melanom	BRCA1	5,6
	BRCA2	10,3
	CDKN2A	0,5
	TP53	1,2
	PTEN	1,2
Pankreaskarzinom	BRCA1	5,6
	BRCA2	10,3
	MLH1	2,3
	MSH2	2,8
	MSH6	4,1
	PMS2	2,6
	EPCAM	1,0
	CDKN2A	0,5
	TP53	1,2
	STK11	1,3
	BMPR1A	1,6
	SMAD4	1,7
	PALB2	3,6
	ATM	9,2
	APC	8,5
Magenkarzinom	MLH1	2,3
	MSH2	2,8
	MSH6	4,1
	PMS2	2,6
	EPCAM	1,0
	TP53	1,2
	STK11	1,3
	CDH1	2,6
Prostatakarzinom	BMPR1A	1,6
	SMAD4	1,7
	APC	8,5
	BRCA1	5,6
	BRCA2	10,3
	TP53	1,2
	CHEK2	1,8
	NBN	2,3
FAM175A	1,2	

Einzelgenodiagnostik

	Diagnose	Gen
A	Achondroplasie (ACH)	FGFR3
	Adrenogenitales Syndrom	CYP21A2
		CYP11B1
	Alpha-1-Antitrypsinmangel	SERPINA1
	Alpha-Thalassämie	HBA1
		HBA2
	Angelman-Syndrom (Angelmann kritische Region) MLPA	UBE3A
Azoospermiefaktor	AZF-Genregion	
B	Beta-Thalassämie	HBB
C	Chorea Huntington	HTT
	CINCA-Syndrom, Muckle-Wells Syndrom	NLRP3
	Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)	CFTR
	Cornelia De Lange-Syndrom	NIPBL
	Cowden-Syndrom	PTEN
	Craniosynostosen (Apert-Syndrom, Morbus Crouzon, Pfeiffer-Syndrom u. a.)	FGFR1
		FGFR2
		FGFR3
	Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II	UGT1A1
	Cystische Fibrose, Mukoviszidose	CFTR
D	Dravet-Syndrom, Epilepsie, schwere, myoklone, infantile	SCN1A
	Duchenne-Muskeldystrophie (DMD)	DMD
F	Faktor II/Prothrombin	FII
	Faktor V-Leiden	FV
	FAP (Familiäre adenomatöse Polyposis)	APC
H	Hämochromatose (p.(Cys282Tyr), p.(His63Asp))	HFE
	Hyperbilirubinämie	UGT1A1
	Hyper-IgD Syndrom	MVK
	Hypochondroplasie	FGFR3
K	Kallmann-Syndrom	KAL1
		PROK2
		PROKR2
		FGFR1
L	Li-Fraumeni Syndrom	TP53

	Diagnose	Gen
M	MAP (MUTYH-assoziierte Polyposis)	MUTYH
	Marfan-Syndrom	FBN1
	Medikamentenunverträglichkeit / Pharmakogenetik (IGEL)	Cytochrom P450
		CYP2D6
		CYP2C9
		CYP2C19
	Methylentetrahydrofolatreduktase (IGEL)	MTHFR
	Mittelmeerfieber, familiär (FMF)	Marenostrin, MEFV
	Mody 1	HNF4A
	Mody 2	GCK
	Mody 3	HNF1A
	Mody 5	HNF1B
	Morbus Fabry	GLA
	Morbus Meulengracht / Morbus Gilbert (TA-Repeat)	UGT1A
	Morbus Wilson	ATB7B
	Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	MEN1
	Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (MEN2)	RET- Protoonkogen
Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker (DMD, BMD)	DMD	
	BMD	
N	Neurofibromatose Typ 1	NF1
	Neurofibromatose Typ 2	NF2
	Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)	PMP22
	Neuropathie, hereditäre motorische und sensorische (HMSN1A, CMT1A)	PMP22
O	Osteogenesis imperfecta Typ 1-4 (OI), Glasknochenkrankheit (OI)	COL1A1
		COL1A2
P	Pankreatitis	CFTR
		PRSS1
		SPINK
	Paraplegie, hereditäre spastische, autosomal dominante (HSP)	ATL1/SPG3
		SPAST/SPG4
Pendred-Syndrom	SCL26A4	

	Diagnose	Gen
P	Peutz-Jeghers Syndrom	STK11
	Plasminogen-Aktivator-Inhibitor Typ 1 (4G/5G-Polymorphismus) (IGEL)	PAI
	Prader-Willi-Syndrom (MLPA)	SNRPN
R	Rett-Syndrom	MECP2
S	Sensorineurale Schwerhörigkeit	GJB2/Cx26
		GJB6/Cx30
	SHOX-Haploinsuffizienz	SHOX
		SHOXY
	Sichelzellanämie (HbS-Mutation)	HBB
	Sotos-Syndrom	NSD1
	Spinale Muskelatrophie (proximal) Nur Deletionsanalyse	SMN1
		SMN2
	Statin-Toxizität	SLCO1B1
T	Thanatophore Dysplasie (TD)	FGFR3
	TRAPS (Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Syndrom)	TNFRSF1A
	Tuberöse Sklerose	TSC1
TSC2		