

# Leistungsverzeichnis 2022

## Humangenetik

Stand: 02/2022



MVZ Humangenetik Ulm  
Humangenetik und Labormedizin

LIMBACH  GRUPPE

# Inhaltsverzeichnis

<b>Ansprechpartner .....</b>	<b>3</b>
<b>Molekulargenetik .....</b>	<b>4</b>
Brust- und Eierstockkrebs .....	5
Bindegewebserkrankungen .....	5
Entwicklungsstörungen .....	6
Epilepsien .....	7
Fiebersyndrome .....	8
Herzerkrankungen .....	8
Hörstörungen .....	10
Kolonkarzinom .....	10
Muskelkrankungen .....	10
Neurologische Erkrankungen .....	11
Nierenerkrankungen* .....	11
Pharmakogenetik .....	15
RASopathien .....	15
Reproduktionsgenetik .....	16
Skeletterkrankungen .....	16
Stoffwechselerkrankungen .....	17
Tumorerkrankungen .....	18
Wachstumsstörungen .....	20
<b>Zytogenetik.....</b>	<b>21</b>
Postnatale Chromosomendiagnostik.....	22
Genomweite Deletions- und Duplikationsdiagnostik .....	22
<b>Notizen.....</b>	<b>23</b>

# 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.**

# Molekulargenetik

## Leistungsverzeichnis

### Information:

- ▶ Analysen sind aus folgenden Materialien möglich:
  - EDTA-Blut
  - Fruchtwasser
  - Chorionzotten
  - Nabelschnurblut
  - Abortmaterial
  - Hautfibroblasten
  - Mundschleimhautabstrich
- ▶ Alle Gene der Panel-Diagnostik können auch als Einzelgendiagnostik angefordert werden.

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

---

- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (Basisdiagnostik)

*BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2*

- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (erweiterte Diagnostik/ weitere Gene)

(bei gesetzl. versicherten Patienten nur nach vorheriger Genehmigung)

*ATM, CDH1, RAD51D, TP53, STK11*

- Eierstockkrebs, familiär

*BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D*

- Eierstockkrebs (Companion Diagnostik/ Fast-Track)

(Tumor-Schnitte (10 µm) und EDTA-Blut erforderlich)

*BRCA1, BRCA2*

## **BINDEGEWEBESERKRANKUNGEN**

---

- Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ

*COL3A1*

- Ehlers-Danlos-Syndrom, klassischer Typ

*COL1A1, COL5A1, COL5A2*

- Loeys-Dietz-Syndrom

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

- Marfan-Syndrom/ Typ1-Fibrillinopathie

*FBN1, TGFB1, TGFB2*

- Osteogenesis imperfecta Typ I-IV

*COL1A1, COL1A2*

- Thorakale Aortenerweiterung/ Aortendissektion (TAAD) (Basisdiagnostik)

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

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

*BGN, FOXE3, LOX, MAT2A, MFAP5, PRKG1, TGFB3*

- Bindegewebe gesamte Genliste (59 Gene)

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

## ENTWICKLUNGSSTÖRUNGEN

---

Angelman-Syndrom

*UBE3A*: MLPA-Analyse

CFC-Syndrom

*BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2*

Cornelia De Lange-Syndrom

*HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3*

Costello-Syndrom

*HRAS*

Hydrops Fetalis

*ASAH1, BRAF, CBL, CCBE1, CTSA, FLT4, FOXC2, FOXP3, GALNS, GBA, GBE1, GLA, GLB1, GNPTAB, GUSB, HRAS, KLF1, KRAS, LBR, LIPA, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NEU1, NPC1, NRAS, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PIEZO1, PMM2, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOC2, SLC17A5, SMPD1, SOS1, SOS2, TALDO1, IDUA*

Legius-Syndrom

*SPRED1*

Leopard-Syndrom

*BRAF, MAP2K1, PTPN11, RAF1*

Noonan-Syndrom (Basisdiagnostik, 1. Stufe), GKV

*PTPN11*

Noonan-Syndrom (Basisdiagnostik, 2. Stufe), GKV

*BRAF, KRAS, SOS1, RAF1, RIT1*

Noonan-Syndrom, PKV

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

Prader-Willi-Syndrom

*SNRPN*: MLPA-Analyse

RASopathien

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

Rett-Syndrom

*MECP2*

Whole Exome Sequencing (WES)

Exom-Analyse (Single)

Exom-Analyse (Trio)

**EPILEPSIEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)** Fokale Epilepsie*DEPDC5, ELP4, GRIN2A, NPRL2, NPRL3* Nächtliche Frontallappenepilepsie*CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CRH, DEPDC5, KCNT1* Benigne familiäre neonatale und frühinfantile Epilepsie*KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A* Fiebergebundene Anfälle/ GEFS+*GABRA1, GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, STX1B* Frühkindliche weibliche epileptische Enzephalopathie*CDKL5, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1, PCDH19* Frühkindliche männliche epileptische Enzephalopathie*KCNT1, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1* Gene mit besonderer Therapierrelevanz bei isolierter Epilepsie*CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, KCNT1, SCN1A, SCN2A* Gene mit besonderer Therapierrelevanz bei epileptischer Enzephalopathie*KCNA2, KCNQ2, KCNT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A* Gene mit besonderer Therapierrelevanz bei stoffwechselbedingter Epilepsie*ALDH7A1, DHFR, FOLR1, GAMT, GATM, MTHFR, PDHA1, PLPBP, PNPO, SLC46A1, SLC2A1* Epilepsie gesamte Genliste (88 Gene)*AARS, ALDH7A1, ALG13, AP3B2, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CAD, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CPA6, CRH, CSTB, DENND5A, DEPDC5, DHFR, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, ELP4, EPM2A, FGF12, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GATM, GNAO1, GPHN, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, LGI1, MDH2, MECP2, MTHFR, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, PCDH19, PDHA1, PLCB1, PLPBP/PROSC, PNKP, PNPO, POLG, PRIMA1, PRRT2, RELN, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC46A1, SPTAN1, STX1B, STXBP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, UBA5, WWOX, YWHAG* Whole Exome Sequencing (WES) Exom-Analyse (Single) Exom-Analyse (Trio)

## **FIEBERSYNDROME**

---

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

*NLRP3*

- Hyper-IgD-Syndrom

*MVK*

- Mittelmeerfieber, familiär (FMF)

*MEFV*

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

*TNFRSF1A*

- Fiebersyndrome, familiar gesamte Genliste (gesamt 8 Gene)

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

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

---

### **ARRHYTHMOGENE ERKRANKUNGEN**

- Long-QT-Syndrom

*CACNA1C, CALM1, CALM2, KCNE1, KCNE2, KCNJ2, KCNH2, KCNQ1, SCN5A*

- Long-QT-Syndrom (weitere Gene)

*AKAP9, ANK2, CAV3, KCNE3, KCNJ5, SCN4B, SNTA1*

- Brugada-Syndrom

*KCNH2, SCN5A*

- Brugada-Syndrom (weitere Gene)

*CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, PKP2, SCN1B, SCN3B, TRPM4*

- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)

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

- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (weitere Gene)

*ANK2, KCNE1, KCNJ2, LMNA, TECRL*

- Short-QT-Syndrom

*CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1*



## HERZERKRANKUNGEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

### KARDIOMYOPATHIEN

#### Hypertrophe Kardiomyopathie – HCM

*ACTC1, CACNA1C, CSRP3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNI3, TNNT2, TPM1*

#### Hypertrophe Kardiomyopathie – HCM (weitere Gene)

*ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, AGK, AGL, ALPK3, APOA1, BAG3, BRAF, CASQ2, CAV3, CBL, COX15, DES, ELAC2, EPG5, FBXL4, FHL1, FHOD3, FLNC, FXN, GAA, GLA, GSK3B, HRAS, JPH2, KLHL24, LAMP2, MIPEP, MYOZ2, NEXN, NDUFAF2, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RIT1, SLC25A4, SOS1, TCAP, TNNC1, TTR*

#### Dilatative Kardiomyopathie – DCM

*DES, DSC2, LMNA, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2, TNNI3, TPM1*

#### Dilatative Kardiomyopathie – DCM (weitere Gene)

*ABCC6, ABCC9, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, APOA1, BAG3, CASZ1, CHRM2, DMD, DOLK, DPM3, DSG2, DSP, DYSF, EEF1A2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXO32, FHOD3, FKTN, FLNC, FOXD4, GATA4, GATA6, GATC, GBE1, GLB1, GSK3B, HAND1, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMOD2, LRRC10, MLYCD, MYBPHL, MYH6, MYL4, NKX2-5, NRAP, PCCA, PCCB, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RMND1, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3K, TOR1AIP1, TTN, TTR, VCL, VPS13A*

#### Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie – ARVC

*DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN*

#### Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie – ARVC (weitere Gene)

*BAG3, CDH2, CTNNA3, FLNC, LDB3, LEMD2, MYH7, NKX2-5, RYR2, SCN5A, TGFB3, TMEM43, TTN*

#### Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM)

*ACTC1, MYBPC3, MYH7, TAZ, TNNT2, TPM1*

#### Herzerkrankungen gesamte Genliste (144 Gene)

*ABCC6, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, AKAP9, ALMS1, ALPK3, ANK2, ANKRD1, APOA1, BAG3, BRAF, CACNA1C, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CASZ1, CAV3, CBL, CDH2, CHRM2, COX15, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DOLK, DPM3, DSG2, DSP, DYSF, EEF1A2, ELAC2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXL4, FBXO32, FHL1, FHOD3, FKTN, FLNC, FOXD4, FXN, GAA, GATA4, GATA6, GATC, GBE1, GLA, GLB1, GPD1L, GSK3B, HAND1, HCN4, HRAS, ILK, JPH2, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, MIPEP, MLYCD, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYOZ2, NDUFAF2, NEXN, NKX2-5, NOS1AP, NRAP, PCCA, PCCB, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RIT1, RMND1, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SLC25A4, SNTA1, SOS1, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20, TBX5, TCAP, TECRL, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRDN, TRPM4, TTN, TTR, VCL, VPS13A*

#### Whole Exome Sequencing (WES/ Single)

## HÖRSTÖRUNGEN

---

- Pendred-Syndrom

*SLC26A4*

- Sensorineurale Schwerhörigkeit

*GJB2/ Cx26, GJB6/ Cx30*

## KOLONKARZINOM

---

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP)

*APC, MUTYH*

- Juvenile Polyposis

*BMPR1A, SMAD4*

- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC)

*MLH1, PMS2*

- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC)

*MSH2, MSH6*

*EPCAM*: Deletionsanalyse

- Kolonkarzinom, familiär (Amsterdam-Kriterien erfüllt)

*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*

*EPCAM*: Deletionsanalyse

- Kolonkarzinom mit Polyposis

*APC, BMPR1A, MUTYH, POLD1, POLE, SMAD4, STK11*

*GREM1*: Duplikationsanalyse in der Enhancerregion

## MUSKELERKRANKUNGEN

---

- Muskeldystrophie Typ Duchenne/ Becker

*DMD*

- Spinale Muskelatrophie (proximal)

*SMN1*: Deletionsanalyse, *SMN2*: Deletionsanalyse

## NEUROLOGISCHE ERKRANKUNGEN

---

- Ataxia Telangiectasia

*ATM*

- Chorea Huntington

*HTT* (CAG-Repeatverlängerung)

- Morbus Fabry

*GLA*

- Neuropathie, hereditäre mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

*PMP22*

- Neuropathie, hereditäre motorische und sensorische (HMSN1A, CMT1A)

*PMP22*

- Paraplegie, hereditäre spastische autosomal dominante (HSP)

*ATL1 / SPG3, SPAST / SPG4*

## NIERENERKRANKUNGEN\*

---

- Alport-Syndrom

*COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9*

- Alport-Syndrom (weitere Gene)

*CD151, COL4A6, FN1, PDXN*

- Alström-Syndrom

*ALMS1*

- Bardet-Biedl-Syndrom

*BBS1, BBS2, BBS3, BBS4, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, MKKS, MKS1, TTC8*

- Bardet-Biedl-Syndrom (weitere Gene)

*ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS5, C8ORF37, CEP19, CEP290, CPE, IFT172, IFT27, LZTFL1, PNPLA6, SCAPER, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, WDPCP*

- Bartter-Syndrom

*AP2S1, BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3*

- CAKUT – Renale Dysplasie/ Agenesie

*AGTR1, DSTYK, EYA1, GDNF, HNF1B, MUC1, PAX2, RET, SALL1, SIX1, SIX2, SIX5, SOX17, TBX18*

- CAKUT – Renale Dysplasie/ Agenesie (weitere Gene)

*ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, ANOS1, BICC1, BMP4, BMP7, CDC5L, CHD1L, CHRM3, CRKL, DACH1, ETV4, ETV5, FGF20, FOXC1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLIS3, GREM1, GRIP1, HPSE2, ITGA8, KAT6B, LIFR, LRP4, LRIG2, NRIP1, PAX8, PBX1, RAD51C, REN, ROBO2, SALL4, STRA6, TBC1D1, TBC1D24, TRAP1, UMOD, UPK2, UPK3A, WNT4, WT1*

## **NIERENERKRANKUNGEN\***

---

Diabetes insipidus

*AVPR2, AVP, AQP2*

Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS)

*ACTN4, ANLN, APOL1, CD2AP, INF2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PAX2, TRPC6*

Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (weitere Gene)

*ALG13, ARHGAP24, CLU, ITGA9, LAMA5, NXF5, SCARB2, TTC21B*

Gitelman-Syndrom

*CLCNKB, HNF1B, SLC12A3*

hereditärer Hypertonus, monogen

*CUL3, CYP17A1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, NR3C2, PDE3A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, WNK4, CYP11B1/CYP11B2*

hereditärer Hypertonus, monogen (weitere Gene)

*CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, NR3C1, PPARG, RMND1, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, WNK1*

Joubert-Syndrom

*AHI1, CC2D2A, CEP290, KIAA0586, TMEM67, TMEM216, TMEM237*

*NPHP1*: Deletionsanalyse

Joubert-Syndrom (weitere Gene)

*AHI1, ARL13B, ARMC9, B9D1, B9D2, C21ORF2, C5ORF42, CC2D2A, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CSPP1, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, MKS1, NPHP1, NPHP3, OFD1, PDE6D, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423*

Meckel-Gruber Syndrom

*B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM107, TMEM216, TMEM67*

Meckel-Gruber Syndrom (weitere Gene)

*TCTN2, TMEM231, TMEM237, TMEM138*

Nephrolithiasis-/ kalzinose

*AGXT, CASR, CLCN5, CLDN16, CLDN19, CYP24A1, GRHPR, HOGA1, OCRL, SLC2A9, SLC26A1, SLC34A1, SLC3A1, SLC7A9, SLC9A3R1*

Nephrolithiasis-/ kalzinose (weitere Gene)

*ADCY10, ALPL, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, AQP1, BSND, CA2, CLCNKB, CLDN10, CLDN14, CUL3, CYP27B1, DGKH, FAM20A, G6PC, GNA11, GPHN, GCM2, GDNF, GUCY2C, HPRT1, HSD11B2, INSR, KCNJ1, KL, KLHL3, MGP, MOCOS, MOCS1, ORAI1, PREPL, PRPS1, PTH1R, SBDS, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A6, SLC34A3, SLC36A2, SLC4A1, SLC4A4, SLC6A19, SLC6A20, SPP1, TRPV5, UMOD, VDR, WNK1, WNK4, XDH*

## **NIERENERKRANKUNGEN\***

### Nephronophtise

*CEP290, INVS, IQCB1, NPHP3, NPHP4, TMEM67*

*NPHP1*: Deletionsanalyse

### Nephronophtise (weitere Gene)

*ANKS6, CEP164, CEP83, DCDC2, GLIS2, IFT172, MAPKBP1, NEK8, RPGRIP1L, SDCCAG8, TTC21B, WDR19, ZNF423*

### Nephrotisches Syndrom - kongenital/ früh

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

### Nephrotisches Syndrom - adult

*ACTN4, CD2AP, COL4A3, COL4A4, INF2, LMX1B, NPHS2, PAX2, TRPC6*

### Nephrotisches Syndrom - adult (weitere Gene)

*APOL1, COL4A5, MYO1E, NPHS1*

### Nephrotisches Syndrom - steroid resistent

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

### Nephrotisches Syndrom (weitere Gene)

*ADCK4, ANLN, ARHGAP24, ARHGDI1, COQ2, CRB2, DGKE, DLC1, EMP2, FAN1, FAT1, FN1, ITGA3, KANK1, KANK2, KANK4, MAFB, MAGI2, MYH9, NUP93, NUP107, NUP205, OSGEP, PTPRO, SCARB2, SGPL1, TTC21B, WDR73, XPO5*

### Phosphatdiabetes

*ATP7B, CASR, CDC73, CLCN5, COX10, FGF23, HNF4A, HRAS, OCRL, PHEX, SLC2A2, SLC34A1, SLC9A3R1*

### Phosphatdiabetes (weitere Gene)

*APOPT1, COA5, COX6B1, DMP1, EHHADH, ENPP1, FASTKD2, MEN1, PTH1R, TACO1*

### Polyzystische Nierenerkrankung – autosomal dominant (ADPKD)

*DNAJB11, GANAB, PKD1, PKD2*

### Polyzystische Nierenerkrankung – autosomal rezessiv (ARPKD)

*DZIP1L, PKHD1*

### Polyzystische Nierenerkrankung (weitere Gene)

*HNF1B, JAG1, LRP5, NOTCH2, PRKCSH, SEC63*

### Renale Amyloidose

*APOA1, APOA2, FGA, GSN, TTR*

### Renale Amyloidose (weitere Gene)

*APOC2, APOC3, APP, B2M, CST3, LYZ, MEFV, MVK, NLRP3*

## **NIERENERKRANKUNGEN\***

---

Senior-Loken Syndrom

*CEP290, IQCB1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, WDR19, NPHP1: Deletionsanalyse*

Senior-Loken Syndrom (weitere Gene)

*INVS, SCLT1, TRAF3IP1*

Nierenerkrankungen gesamte Genliste (gesamt 265 Gene)

*AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, BMP4, BMP7, BSND, C21orf2, C3, C5orf42, C8ORF37, CACNA1D, CACNA1H, CASR, CC2D2A, CD151, CD2AP, CDC5L, CDC73, CEP104, CEP120, CEP164, CEP19, CEP290, CEP41, CEP83, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CHD1L, CHRM3, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CLU, COA5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COQ2, COQ6, COQ8B, COX10, COX6B1, CPE, CPLANE1, CRB2, CRKL, CSPP1, CST3, CUBN, CUL3, CYP11B1/CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, DACH1, DCDC2, DGKE, DLC1, DMP1, DNAJB11, DSTYK, DZIP1L, EHHADH, EMP2, ENPP1, ETV4, ETV5, EXOC8, EYA1, FAN1, FASTKD2, FAT1, FGA, FGF20, FGF23, FN1, FOXC1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GATA3, GDNF, GLIS2, GLIS3, GNA11, GREM1, GRHPR, GRIP1, GSN, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HPSE2, HRAS, HSD11B2, IFT172, IFT27, INF2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGA9, ITGB4, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KAT6B, KCNJ1, KCNJ5, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, KLHL3, LAMA5, LAMB2, LIFR, LMX1B, LRIG2, LRP4, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGED2, MAGI1, MAGI2, MAPKBP1, MCP/CD46, MEFV, MEN1, MKKS, MKS1, MUC1, MVK, MYH9, MYO1E, NEK8, NLRP3, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C1, NR3C2, NRIP1, NUP107, NUP205, NUP93, NXF5, OCRL, OFD1, OSGEP, PAX2, PAX8, PBX1, PDE3A, PDE6D, PDSS2, PHEX, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PNPLA6, POC1B, PPARG, PRKCSH, PTH1R, PTPRO, PXDN, RAD51C, REN, RET, RMND1, ROBO2, RPGRIP1L, SALL1, SALL4, SCAPER, SCARB2, SCLT1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC63, SGPL1, SIX1, SIX2, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A1, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC3A1, SLC7A9, SLC9A3R1, SMARCAL1, SOX17, STRA6, TACO1, TBC1D1, TBC1D24, TBX18, TCTN1, TCTN2, TCTN3, THBD, TMEM107, TMEM127, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRPC6, TTC21B, TTC8, TTR, UMOD, UPK2, UPK3A, WDPCP, WDR19, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WT1, XPO5, ZNF423*

Whole Exome Sequencing (WES/ Single)

\*Diagnostik wird von einem kooperierenden Labor durchgeführt

## PHARMAKOGENETIK

---

 5-FU-Toxizität/ *DPYD*-Genotypisierung

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

 Siponimod (Mayzent®)/ *CYP2C9*-Genotypisierung

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

 Medikamentenunverträglichkeit *Cytochrom P450*: Analyse der Polymorphismen (IGeL)

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

 Statin-Toxizität/ Unverträglichkeit (IGeL)

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

 Therapieresistenz Tamoxifen (IGeL)

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

## 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 (Basisdiagnostik, 1. Stufe), GKV

*PTPN11*

 Noonan-Syndrom (Basisdiagnostik, 2. Stufe), GKV

*BRAF*, *KRAS*, *RAF1*, *RIT1*, *SOS1*

 Noonan-Syndrom, PKV

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

 RASopathie allg.

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

## REPRODUKTIONSGENETIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

---

Adrenogenitales Syndrom

*CYP21A2, CYP11B1*

Azoospermiefaktor

*AZF-Genregion: Deletionsanalyse*

Carrier-Screening auf Anlageträgerschaft für schwerwiegende genetisch-bedingte Erkrankungen (IGeL)

Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmann-Syndrom

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

Morphologische Spermienanomalie (MMAF)

*DNAH1, DNAH2, DNAH6, DNAH17, CFAP43, CFAP65, CFAP70, WDR66 (CFAP251), FSIP2, CEP135, TTC21A, TTC29, SPEF2, CFAP69, QRICH2, AK7, ARMC2*

Nicht-Obstruktive Azoospermie (NOA)

*AR, DMRT1, KLHL10, M1AP, NR5A1, SHOC1, STAG3, SYCE1, TEX11, Tex14, TEX15*

Obstruktive Azoospermie (OA)

*CFTR: häufigste Mutationen, CFTR: vollständige Untersuchung, ADGRG2*

Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF)

*BMP15, DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, SOHLH1, SOHLH2*

Primäre Ziliendyskenesie (PCD)

*CCNO, MCIDAS, CFAP298 (C21ORF59), CFAP300 (C11ORF70), DNAAF1 (LRRC50), DNAAF2 (KTU), DNAAF3, DNAAF4 (DYX1C1), DNAAF5 (HEATR2), LRRC6, PIH1D3 (DNAAF6), SPAG1, ZMYND10 (DNAAF7), CCDC103, ARMC4, CCDC114, CCDC151, DNAH11, DNAH5, DNAH9, DNAI1, DNAI2, DNAL1, MNS1, NME8, TTC25, DNAH6, DNAH1, CCDC39, CCDC40, CCDC65 (DRC2), DRC1, GAS8, DNAJB13, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, STK36, HYDIN, GAS2L2, LRRC56*

Terato- und Asthenozoospermie

*DPY19L2, ZPBP, PICK1, SPATA16, AURKC*

## SKELETTERKRANKUNGEN

---

Achondroplasie (ACH)

*FGFR3*

Craniosynostosen (Apert-Syndrom, Morbus Crouzon, Pfeiffer-Syndrom u. a.)

*FGFR1, FGFR2, FGFR3*

Hypochondroplasie

*FGFR3*



## SKELETTERKRANKUNGEN

---

- Osteogenesis imperfecta Typ I-IV

*COL1A1, COL1A2*

- SHOX-Haploinsuffizienz

*SHOX*

- Sotos-Syndrom

*NSD1*

- Thanatophore Dysplasie (TD)

*FGFR3*

## STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

---

- Adrenogenitales Syndrom

*CYP21A2, CYP11B1*

- Alpha-1-Antitrypsinmangel

*SERPINA1*: PIZ-Allel, PIS-Allel

- Crigler-Najjar-Syndrom Typ I und II

*UGT1A1*

- Cystische Fibrose, Mukoviszidose

*CFTR*: häufigste Mutationen, *CFTR*: vollständige Untersuchung

- Dysbetalipoproteinämie

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

- Hypercholesterinämie, familiär

*APOB, LDLR, PCSK9*

- Hypertriglyceridämie

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

- Mody Typ 1-3

*GCK, HNF1A, HNF4A*

- Mody (Paneidiagnostik)

*ABCC8, APPL1, BLK, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1*

- Morbus Fabry

*GLA*

- Morbus Meulengracht/ Morbus Gilbert

*UGT1A1*: 6T/7T-Polymorphismus

- Morbus Wilson

*ATP7B*

## STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

---

- Pankreatitis (hereditär)

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

- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom

*DHCR7*

- Statin-Toxizität/ Unverträglichkeit (IGeL)

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

## TUMORERKRANKUNGEN

---

- Ataxia teleangiectasia

*ATM*

- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (Fast-Track)

*BRCA1, BRCA2*

- Brust- und Eierstockkrebs, familiär

*ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2*

- Cowden-Syndrom

*PTEN*

- Eierstockkrebs, familiär

*BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D*

- Endometriumkarzinom

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

- Familiäre adenomatöse Polyposis coli (FAP)

*APC, MUTYH*

- Juvenile Polyposis

*BMPR1A, SMAD4*

- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC)

*MLH1, PMS2*

- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC)

*MSH2, MSH6, EPCAM: Deletionsanalyse*

- Kolonkarzinom, familiär (Amsterdam-Kriterien erfüllt)

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

## TUMORERKRANKUNGEN

---

 Kolonkarzinom mit Polyposis

*APC, BMPR1A, MUTYH, POLD1, POLE, SMAD4, STK11, GREM1*: Duplikationsanalyse in der Enhancerregion

 Legius Syndrom

*SPRED1*

 Li-Fraumeni Syndrom

*TP53*

 Magenkarzinom

*BMPR1A, CDH1, CTNNA1, STK11*

 Magenkarzinom (weitere Gene)

*APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, TP53, EPCAM*: Deletionsanalyse

 Melanom

*BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, POT1, PTEN, TP53*

 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1

*MEN1*

 Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2

*RET*

 Neuroendokrine Tumore

*CDKN1B, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL*

 Neurofibromatose Typ 1

*NF1*

 Neurofibromatose Typ 2

*NF2*

 Pankreaskarzinom

*BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, STK11*

 Pankreaskarzinom (weitere Gene)

*APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, PMS2, SMAD4, TP53, EPCAM*: Deletionsanalyse

 Peutz-Jeghers Syndrom

*STK11*

 *PTEN*-assoziierte Erkrankungen

*PTEN*

 Schwannomatose

*LZTR1, SMARCB1*

## TUMORERKRANKUNGEN

---

- Tuberöse Sklerose

*TSC1, TSC2*

- Tumorerkrankungen gesamte Genliste (82 Gene)

*ACD, APC, ATM, AKT1, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CHEK2, CTNNA1, DICER1, ENG, EPAS1, EPCAM, ESR2, FAN1, FH, FLCN, GALNT12, GREM1, HOXB13, KIT, LZTR1, MAX, MDH2, MEN1, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NF1, NF2, PALB2, PDGFRA, POLD1, POLE, POT1, PIK3CA, PMS2, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, RNF43, RPS20, SCG5, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SMAD4, SMARCB1, SMARCE1, STK11, SUFU, TERT, TERF2IP, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, XRCC2*

## WACHSTUMSSTÖRUNGEN

---

### GROßWUCHS

- Sotos-Syndrom

*NSD1*

- Weaver-Syndrom

*EZH2*

- Simpson-Golabi-Syndrom

*GPC3, GPC4, OFD1*

### KLEINWUCHS

- SHOX-Haploinsuffizienz

*SHOX*

# Zytogenetik

## Leistungsverzeichnis

### Information:

- ▶ **Diagnostik wird von einem kooperierenden Labor durchgeführt**
- ▶ Analysen sind aus folgenden Materialien möglich:
  - EDTA-Blut <sup>(1)</sup>
  - Heparin-Blut <sup>(2)</sup>
  - Abortmaterial <sup>(3)</sup>
  - Hautfibroblasten <sup>(4)</sup>
  - Mundschleimhautabstrich <sup>(5)</sup>
- ▶ **\*\*Für IGel-Analysen muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.**

## **POSTNATALE CHROMOSOMENDIAGNOSTIK**

---

- Zytogenetische Chromosomenanalyse <sup>(2,3)</sup>, ggf. FisH-Analyse <sup>(2,3)</sup>
- Array-CGH <sup>(1,3)</sup> (Abklärung submikroskopischer Chromosomenstörungen (Mikrodel./-dup.) bei unauffälligem Karyogramm)
- FisH-Analyse <sup>(2,3)</sup>
- MLPA-Analyse <sup>(1,3)</sup>
- Postnataler Schnelltest <sup>(1,2,3)</sup> (Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) (IGeL)\*\*

## **GENOMWEITE DELETIONS- UND DUPLIKATIONS DIAGNOSTIK**

---

- Array-CGH (Comparative Genomic Hybridization) <sup>(1,3)</sup>

# Notizen

A series of 20 horizontal dotted lines for writing notes.



MVZ Humangenetik Ulm  
Humangenetik und Labormedizin

**MVZ Humangenetik Ulm GbR**

Bereich Humangenetik  
Karlstraße 33 | 89073 Ulm

Telefon: +49 731 850773-0

Fax: +49 731 850773-33

info@humangenetik-ulm.de

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