

Leistungsverzeichnis 2020

Humangenetik

Stand: 09/2020



MVZ Humangenetik Ulm
Humangenetik und Labormedizin

LIMBACH  GRUPPE

Inhaltsverzeichnis

Ansprechpartner	3
Molekulargenetik	4
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	14
RASopathien	15
Reproduktionsgenetik	15
Skeletterkrankungen	16
Stoffwechselerkrankungen	16
Tumorerkrankungen	17
Wachstumsstörungen	19
Zytogenetik	20
Pränatale Chromosomendiagnostik	21
Postnatale Chromosomendiagnostik	21
Mikrodeletions-/ duplikationssyndrome (FisH)	21
Mikrodeletions-/ duplikationssyndrome	22
FisH (Fluoreszenz in situ Hybridisierung)	22
Genomweite Deletions- und Duplikationsdiagnostik	22
Schnelltest	22
Notizen	23

Ansprechpartner

Ansprechpartner

Telefon

FACHÄRZTE / ÄRZTE

+49 731 850773-0

Dr. med. Gertrud Strobl-Wildemann

Fachärztin für Humangenetik, Fachärztin für Psychotherapeutische Medizin
Humangenetische Beratung

Dr. med. Herbert Enders

Facharzt für Humangenetik, Facharzt für Kinder- und Jugendmedizin
Humangenetische Beratung

Dr. med. Vera Gloning

Fachärztin für Humangenetik
Humangenetische Beratung, Bereichsleitung Zytogenetik

Dr. med. Julia Mühlberger

Fachärztin für Humangenetik
Humangenetische Beratung

Dr. med. Berit Kolbinger-Beck

Ärztin für Humangenetik in Weiterbildung

Dr. med. Lisa Dudler

Ärztin für Humangenetik in Weiterbildung

Charlotte Schnaudt

Ärztin für Humangenetik in Weiterbildung

ABTEILUNG MOLEKULARGENETIK

+49 731 850773-0

Dipl. biol. Tanja Trosch

Bereichsleitung Molekulargenetik

Dr. biol. hum. Ingrid Eisenbarth

Dipl. biol. Margit Klehr-Martinelli

Dr. biol. hum. Kathrin Bengesser-Kuhn

Dr. biol. hum. Stefanie Braig

ABTEILUNG ZYTOGENETIK

+49 731 850773-0

Dipl. biol. Sonja Dahlum

Dr. rer. nat. Heiko Gregorius

Molekulargenetik

Leistungsverzeichnis

Information:

- ▶ Analysen sind aus folgenden Materialien möglich:
 - EDTA-Blut
 - Fruchtwasser
 - Chorionzotten
 - Nabelschnurblut
 - Abortmaterial
 - Hautfibroblasten
 - Mundschleimhautabstrich
- ▶ 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.
- ▶ *Für Analysen > 25 kb muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.

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 (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

BRAF, KRAS, MAP2K1, MAP2K2

Cornelia De Lange-Syndrom (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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 (< 25 kb)*DEPDC5, ELP4, GRIN2A, NPRL2, NPRL3* Nächtliche Frontallappenepilepsie (< 25 kb)*CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CRH, DEPDC5, KCNT1* Benigne familiäre neonatale und frühinfantile Epilepsie (< 25 kb)*KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A* Fiebergebundene Anfälle/ GEFS+ (< 25 kb)*GABRA1, GABRD, GABRG2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, STX1B* Frühkindliche weibliche epileptische Enzephalopathie (< 25 kb)*CDKL5, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1, PCDH19* Frühkindliche männliche epileptische Enzephalopathie (< 25 kb)*KCNT1, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1* Gene mit besonderer Therapierrelevanz bei isolierter Epilepsie (< 25 kb)*CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, KCNT1, SCN1A, SCN2A* Gene mit besonderer Therapierrelevanz bei epileptischer Enzephalopathie (< 25 kb)*KCNA2, KCNQ2, KCNT1, SCN1A, SCN2A, SCN8A* Gene mit besonderer Therapierrelevanz bei stoffwechselbedingter Epilepsie (< 25 kb)*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

- Fiebersyndrome, familiär (< 25 kb)

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

- Long-QT-Syndrom (< 25 kb)

CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, KCNH2, KCNQ1, SCN5A

- Long-QT-Syndrom (weitere Gene)*

AKAP9, ANK2, CALM1, CALM2, SCN4B, SNTA1

- Brugada-Syndrom (< 25 kb)

CACNA1C, KCNE3, KCNH2, PKP2, SCN5A

- Brugada-Syndrom (weitere Gene)*

CACNB2, GPD1L, HCN4, SCN1B, SCN3B, TRPM4

- Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (< 25 kb)

CALM1, CASQ2, KCNE1, KCNJ2, RYR2, TRDN

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

ANK2, CALM2, CALM3, LMNA, TECRL

- Short-QT-Syndrom (< 25 kb)

CACNA1C, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

KARDIOMYOPATHIEN Hypertrophe Kardiomyopathie – HCM (< 25 kb)*CASQ2, CAV3, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PLN, TNNI3, TNNT2, TPM1* Hypertrophe Kardiomyopathie – HCM (weitere Gene)**ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALPK3, APOA1, BAG3, BRAF, CBL, COX15, CSRP3, 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 (< 25 kb)*LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, SCN5A, TNNT2, TNNI3* Dilatative Kardiomyopathie – DCM (weitere Gene)**ABCC6, ABCC9, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1, ALPK3, APOA1, BAG3, CASZ1, CHRM2, DES, DMD, DOLK, DPM3, DSC2, 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, 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, TPM1, TTN, TTR, VCL, VPS13A* Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie – ARVC (< 25 kb)*DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2* Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie – ARVC (weitere Gene)**BAG3, CDH2, CTNNA3, DES, FLNC, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH7, NKX2-5, PLN, RYR2, SCN5A, TGFB3, TMEM43, TTN* Non-compaction Kardiomyopathie (NCCM) (< 25 kb)*CASQ2, MYBPC3, MYH7, TNNT2, TPM1* Herzerkrankungen gesamte Genliste (142 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

- Kolonkarzinom, familiär (Amsterdam-Kriterien erfüllt)

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

EPCAM: Deletionsanalyse

- Kolonkarzinom mit Polyposis (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

COL4A3, COL4A4, COL4A5

- Alport-Syndrom (weitere Gene)*

CD151, COL4A1, COL4A6, FN1, MYH9, PXDN

- Alström-Syndrom

ALMS1

- Bardet-Biedl-Syndrom (< 25 kb)

BBS1, BBS2, 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 (< 25 kb)

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

- CAKUT – Renale Dysplasie/ Agenesie (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

AVPR2, AVP, AQP2

- Fokale segmentale Glomerulosklerose (FSGS) (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

CLCNKB, HNF1B, SLC12A3

- hereditärer Hypertonus, monogen (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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

- Meckel-Gruber Syndrom (weitere Gene)*

TCTN2, TMEM231, TMEM237, TMEM138

- Nephrolithiasis-/ kalzinose (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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

Nephrotisches Syndrom - adult (< 25 kb)

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

Nephrotisches Syndrom - adult (weitere Gene)*

APOL1, COL4A5, MYO1E, NPHS1

Nephrotisches Syndrom - steroid resistent (< 25 kb)

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 (< 25 kb)

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) (< 25 kb)

DNAJB11, GANAB, PKD1, PKD2

Polyzystische Nierenerkrankung – autosomal rezessiv (ARPKD)

DZIP1L, PKHD1

Polyzystische Nierenerkrankung (weitere Gene)*

HNF1B, JAG1, LRP5, NOTCH2, PRKCSH, SEC63

Renale Amyloidose (< 25 kb)

APOA1, APOA2, FGA, GSN, TTR

Renale Amyloidose (weitere Gene) (< 25 kb)

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

Senior-Loken Syndrom (< 25 kb)

CEP290, IQCB1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, WDR19,

NPHP1: Deletionsanalyse

NIERENERKRANKUNGEN

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, GRHRP, 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)*

PHARMAKOGENETIK (IGEL)

5-FU-Toxizität/ *DPYD*-Genotypisierung

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

Medikamentenunverträglichkeit *Cytochrom P450*: Analyse der Polymorphismen

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

Statin-Toxizität/ Unverträglichkeit

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

Therapieresistenz Tamoxifen

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

RASOPATHIEN (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN) CFC-Syndrom (< 25 kb)*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* RASopathien**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* CFTR-related disease (CBAVD)*CFTR: häufigste Mutationen, CFTR: vollständige Untersuchung* Hypogonadotroper Hypogonadismus/ Kallmann-Syndrom (< 25 kb)*ANOS1, CHD7, FGF8, FGFR1, GNRHR, IL17RD, PROK2, PROKR2, SOX10, TACR3* Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POF) (< 25 kb)*BMP15, DIAPH2, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, NOBOX, NR5A1, SOHLH1, SOHLH2*

SKELETTERKRANKUNGEN

- Achondroplasie (ACH)

FGFR3

- Craniosynostosen (Apert-Syndrom, Morbus Crouzon, Pfeiffer-Syndrom u. a.) (< 25 kb)

FGFR1, FGFR2, FGFR3

- Hypochondroplasie

FGFR3

- 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 (< 25 kb)

APOB, LDLR, PCSK9

- Hypertriglyceridämie*

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

- Mody Typ 1-6, 10, 12, 13 (< 25 kb)

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

- Mody Typ 7, 9, 11, 14 (< 25 kb)

APPL1, BLK, KLF11, PAX4

STOFFWECHSELERKRANKUNGEN

- Morbus Fabry
GLA
- Morbus Meulengracht/ Morbus Gilbert
UGT1A1: 6T/7T-Polymorphismus
- Morbus Wilson
ATP7B
- Pankreatitis (hereditär) (< 25 kb)
CASR, CEL, 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
BRCA1, BRCA2, CHEK2, RAD51C, PALB2
- Brust- und Eierstockkrebs, familiär (weitere Gene) - nur nach Genehmigung
ATM, BARD1, BLM, CDH1, RAD51D, RAD50, TP53, STK11, XRCC2
- Cowden-Syndrom
PTEN
- Eierstockkrebs, familiär (< 25 kb)
BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D
- Endometriumkarzinom (< 25 kb)
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

TUMORERKRANKUNGEN

- Kolonkarzinom, familiär (HNPCC)

MSH2, MSH6

- Kolonkarzinom, familiär (Amsterdam-Kriterien erfüllt)

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

EPCAM: Deletionsanalyse

- Kolonkarzinom mit Polyposis (< 25 kb)

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

GREM1: Duplikationsanalyse in der Enhancerregion

- Li-Fraumeni Syndrom

TP53

- Magenkarzinom (< 25 kb)

BMPR1A, CDH1, STK11

- Magenkarzinom (weitere Gene)*

APC, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, SMAD4, TP53

EPCAM: Deletionsanalyse

- Melanom (< 25 kb)

BRCA2, CDKN2A, TP53, PTEN

- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1

MEN1

- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2

RET

- Neuroendokrine Tumore (< 25 kb)

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

- Neurofibromatose Typ 1

NF1

- Neurofibromatose Typ 2

NF2

- Pankreaskarzinom (< 25 kb)

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

- Pankreaskarzinom (weitere Gene)*

APC, ATM, BMPR1A, BRCA1, PMS2, SMAD4, TP53

EPCAM: Deletionsanalyse

- Peutz-Jeghers Syndrom

STK11

- Tuberöse Sklerose

TSC1, TSC2

Tumorerkrankungen gesamte Genliste (35 Gene)*

APC, ATM, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RET, SMAD4, STK11, TP53, TSC1, TSC2, XRCC2

WACHSTUMSSTÖRUNGEN

GROßWUCHS

Sotos-Syndrom

NSD1

Weaver-Syndrom

EZH2

Simpson-Golabi-Syndrom (< 25 kb)

GPC3, GPC4, OFD1

KLEINWUCHS

SHOX-Haploinsuffizienz

SHOX

Zytogenetik

Leistungsverzeichnis

Information:

- ▶ Analysen sind aus folgenden Materialien möglich:
 - EDTA-Blut ⁽¹⁾
 - Fruchtwasser ⁽²⁾
 - Chorionzotten ⁽³⁾
 - Nabelschnurblut ⁽⁴⁾
 - Heparin-Blut ⁽⁵⁾
 - Abortmaterial ⁽⁶⁾
 - Hautfibroblasten ⁽⁷⁾
 - Mundschleimhautabstrich ⁽⁸⁾

- ▶ **Für IGel-Analysen muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.

PRÄNATALE CHROMOSOMENDIAGNOSTIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

- Zytogenetische Chromosomenanalyse ^(2,3,4)
- Pränataler Schnelltest, QF-PCR ^(2,3,4) (Abklärung numerischer Aberrationen der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) (IGeL)**
- Pränatale Array-CGH ^(2,3,4) (Abklärung submikroskopischer Chromosomenstörungen (Mikrodeletionen/-duplikationen)) (IGeL)**

Biochemie (Diagnostik wird von einem kooperierendem Labor durchgeführt)

- Alpha-Fetoprotein (AFP) ⁽²⁾
- Acetylcholinesterase (ACHE) ⁽²⁾

POSTNATALE CHROMOSOMENDIAGNOSTIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)

- Zytogenetische Chromosomenanalyse ^(5,6), ggf. FisH-Analyse ^(5,6)
- Array-CGH ^(1,6) (Abklärung submikroskopischer Chromosomenstörungen (Mikrodel./-dup.) bei unauffälligem Karyogramm)
- FisH-Analyse ^(5,6)
- MLPA-Analyse ^(1,6)
- Segregationsanalyse mittels qPCR/ MLPA ^(1,6)
- Postnataler Schnelltest, QF-PCR ^(1,5,6) (Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) (IGeL)**

MIKRODELETIONS-/ DUPLIKATIONSSYNDROME (FISH) (2,3,4,5,6,8)

- | | |
|--|------------------|
| <input type="checkbox"/> Angelman-Syndrom | 15q11-q13 |
| <input type="checkbox"/> Cri-du-chat-Syndrom | 5p15.2 |
| <input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom | 22q11.21 |
| <input type="checkbox"/> Kallmann-Syndrom | Xp22.3 (Kal 1) |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeletions-Syndrom 1p36 | 1p36.12-p36.33 |
| <input type="checkbox"/> Miller-Dieker-Syndrom | 17p13.3 |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi-Syndrom | 15q11-q13 |
| <input type="checkbox"/> SHOX-Deletion | Xp22.33, Yp11.32 |
| <input type="checkbox"/> Smith-Magenis-Syndrom | 17p11.2 |
| <input type="checkbox"/> Williams-Beuren-Syndrom | 7q11.23 |
| <input type="checkbox"/> Wolf-Hirschhorn-Syndrom | 4p16.3 |

MIKRODELETIONS-/ DUPLIKATIONSSYNDROME

- MLPA/ qPCR ^(1,2,3,4,6,7,8)

FISH (FLUORESZENZ IN SITU HYBRIDISIERUNG)

- Subtelomeranalyse ^(2,3,4) (IGeL)** ⁽⁵⁾

GENOMWEITE DELETIONS- UND DUPLIKATIONS DIAGNOSTIK

- Array-CGH (Comparative Genomic Hybridization) ^(1,2,3,4,6)

SCHNELLTEST

- QF-PCR ^(1,2,3,4,6,7,8) (Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) (IGeL)**
- FisH-Schnelltest ^(2,3,4,5,6) (Chromosomen 13, 18, 21, X und Y) (IGeL)*

Notizen

A series of 25 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