

# Leistungsverzeichnis 2020

## Humangenetik

Stand: 10/2020



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 .....                                  | 14        |
| RASopathien .....                                      | 15        |
| Reproduktionsgenetik .....                             | 15        |
| Skeletterkrankungen .....                              | 16        |
| Stoffwechselerkrankungen .....                         | 16        |
| Tumorerkrankungen .....                                | 17        |
| Wachstumsstörungen .....                               | 19        |
| <b>Zytogenetik .....</b>                               | <b>20</b> |
| 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        |
| <b>Notizen .....</b>                                   | <b>23</b> |

# 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, ARHGAP9, 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, HNRNP, 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, familiär gesamte Genliste (gesamt 8 Gene < 25 kb)

*ADA2, MEFV, MVK, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFAIP3, 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, TECL, 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 (< 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)

*COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, MYH9*

- Alport-Syndrom (weitere Gene)\*

*CD151, COL4A6, FN1, PDXN*

- 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, ARHGDI, 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*

*EPCAM*: Deletionsanalyse

- 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)

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

- 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 <sup>(1)</sup>
  - Fruchtwasser <sup>(2)</sup>
  - Chorionzotten <sup>(3)</sup>
  - Nabelschnurblut <sup>(4)</sup>
  - Heparin-Blut <sup>(5)</sup>
  - Abortmaterial <sup>(6)</sup>
  - Hautfibroblasten <sup>(7)</sup>
  - Mundschleimhautabstrich <sup>(8)</sup>
  
- ▶ \*\*Für IGel-Analysen muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.

**PRÄNATALE CHROMOSOMENDIAGNOSTIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)**

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

**Biochemie** (Diagnostik wird von einem kooperierendem Labor durchgeführt)

- Alpha-Fetoprotein (AFP) <sup>(2)</sup>
- Acetylcholinesterase (ACHE) <sup>(2)</sup>

**POSTNATALE CHROMOSOMENDIAGNOSTIK (SIEHE GESONDERTER ANFORDERUNGSBOGEN)**

- Zytogenetische Chromosomenanalyse <sup>(5,6)</sup>, ggf. FisH-Analyse <sup>(5,6)</sup>
- Array-CGH <sup>(1,6)</sup> (Abklärung submikroskopischer Chromosomenstörungen (Mikrodel./-dup.) bei unauffälligem Karyogramm)
- FisH-Analyse <sup>(5,6)</sup>
- MLPA-Analyse <sup>(1,6)</sup>
- Segregationsanalyse mittels qPCR/ MLPA <sup>(1,6)</sup>
- Postnataler Schnelltest, QF-PCR <sup>(1,5,6)</sup> (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 <sup>(1,2,3,4,6,7,8)</sup>

## **FISH (FLUORESZENZ IN SITU HYBRIDISIERUNG)**

---

- Subtelomeranalyse <sup>(2,3,4)</sup> (IGeL)\*\* <sup>(5)</sup>

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

---

- Array-CGH (Comparative Genomic Hybridization) <sup>(1,2,3,4,6)</sup>

## **SCHNELLTEST**

---

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





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)