

Leistungsverzeichnis 2021

Humangenetik

Stand: 12/2021



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	15
RASopathien	15
Reproduktionsgenetik	16
Skeletterkrankungen	16
Stoffwechselerkrankungen	17
Tumorerkrankungen	18
Wachstumsstörungen	20
Zytogenetik.....	21
Postnatale Chromosomendiagnostik.....	22
Genomweite Deletions- und Duplikationsdiagnostik	22
Notizen.....	23

Ansprechpartner

Ansprechpartner

Telefon

MOLEKULARGENETIK

+49 731 850773-0

Dipl. biol. Tanja Trosch

Bereichsleitung Molekulargenetik

Dr. biol. hum. Ingrid Eisenbarth

Fachhumangenetikerin (GfH)

Dr. biol. hum. Kathrin Bengesser-Kuhn

Dr. biol. hum. Stefanie Braig

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, MEV, 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 ⁽¹⁾
 - Heparin-Blut ⁽²⁾
 - Abortmaterial ⁽³⁾
 - Hautfibroblasten ⁽⁴⁾
 - Mundschleimhautabstrich ⁽⁵⁾
- ▶ **Für IGel-Analysen muss vor Untersuchungsbeginn eine Kostenübernahme durch die gesetzliche Krankenkasse bzw. eine private Kostenübernahme erfolgen.

POSTNATALE CHROMOSOMENDIAGNOSTIK

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

GENOMWEITE DELETIONS- UND DUPLIKATIONS DIAGNOSTIK

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

Notizen

A series of horizontal dashed lines for taking 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