

Leistungsverzeichnis

Klinische Genetik

Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom
 - 3-β-Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2)
 - 11-β-Hydroxylase-Mangel (CYP11B1)
 - 17-α-Hydroxylase-Mangel (CYP17A1)
 - 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
- Apparenter Mineralokortikoid-Exzess (HSD11B2)*
- Azoospermie (Y-Chromosom-Mikrodeletionen; AZFa-c)
- Diabetes insipidus, zentraler, hereditärer (AVP)
- Hyperinsulinismus
 - Typ 1 (ABCC8)*
 - Typ 2 (KCNJ11)*
 - Typ 6 (GLUD1)*
- Hypophyseninsuffizienz (PROPI)*
- Kallmann-Syndrom
 - Typ 1 (KAL1)*
 - Typ 2 (FGFR1)*
 - Typ 3 (PROKR2)*
 - Typ 4 (PROK2)*
 - Typ 5 (CDH7)*
 - Typ 6 (FGF8)*
- MODY-Diabetes
 - Typ 1 (HNF4A)*
 - Typ 2 (GCK)
 - Typ 3 (HNF1A)
 - Typ 4 (PDX1)*
 - Typ 5 (HNF1B)
 - Typ 6 (NEUROD1)*
- Schilddrüsenhormon-Resistenz (THRB)*

Hämatologie/Hämostaseologie

Hämatologie

- Agammaglobulinämie, Typ Bruton (BTK)
- Akute myeloische Leukämie (CEBPA, NPM1*)
- Anämie, sideroblastische, X-chromosomale (ALAS2)
- Chronische myeloische Leukämie
 - BCR/ABL Fusionsgen, qualitativ (BCR, ABL1) oder *quantitativ*¹
- Granulomatose, chronische,
 - autosomal-rezessive Form (CYBA)
 - X-chromosomale Form (CYBB)
- Mastozytose-[Mutation] [D816V] (KIT)*
- Neutrophilie, hereditäre (CSF3R)
- Polycythaemia vera/essentielle Thrombozythaemie (JAK2¹, CALR*)
- Polyzythämie, familiäre primäre (EPOR)
- Zerebrale kavernöse Fehlbildung, hereditäre (KRIT1)

Hämoglobinopathien

- α-Thalassämie (HBA1, HBA2)
- δβ-Thalassämie inkl. Hb Lepore und HPFH (HBB, HBD*)
- β-Hämoglobinopathie (HBB)
 - β-Thalassämie
 - Sichelzellanämie
 - sonstige β-Hämoglobinopathie (HbC, HbD usw.)*
- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)
- Pyruvatkinase-Mangel der Erythrozyten (PKLR)

Hämostaseologie

- Antithrombin-Mangel (SERPINC1)
- Faktor II-Mangel (F2)*
- Faktor V-Mangel (F5)
- Faktor VII-Mangel (F7)
- Faktor VIII-Mangel [Hämophilie A] (F8)*
- Faktor IX-Mangel [Hämophilie B] (F9)
- Faktor X-Mangel (F10)
- Faktor XI-Mangel (F11)
- Faktor XII-Mangel (F12)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1, F13B*)
- Fibrinogen; A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)
- Hämolytisch-Urämisches-Syndrom (CFH)
- Neutropenie, kongenitale
 - Typ 1 (ELANE)
 - Typ 3, Kostmann-Syndrom (HAX1)
- Neutropenie, zyklische (ELANE)
- Protein C-Mangel (PROC)
- Protein S-Mangel (PROS1)
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)
- Von Willebrand-Syndrom (VWF)

Thrombozytopenie/Thrombozytopathie

- Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)
- Gray-Platelet-Syndrom (NBEAL2)
- MYH9-assoziierte Thrombozytopenie (MYH9)
- Thrombasthenie Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
- Wiskott-Aldrich-Syndrom (WAS)

Kardiologie

- Brugada-Syndrom (SCN5A)
- Dilatative Kardiomyopathie
 - FKTN
 - LMNA
 - MYBPC3
 - MYH7
 - SCN5A
 - SGCD
 - TNNI3
 - TNNT2
- Hypertrophe Kardiomyopathie
 - CAV3
 - MYBPC3
 - MYH7
 - MYL3
 - TNNI3
 - TNNT2
 - TPM1
- Linksventrikuläre Noncompaction-Kardiomyopathie (MYBPC3, MYH7)
- Long QT-Syndrom (Romano-Ward, autosomal dominant)
 - CAV3
 - KCNE1
 - KCNE2*
 - KCNH2
 - KCNQ1
 - SCN5A
- Long QT-Syndrom (Jervell-Lange-Nielsen-Form, autosomal rezessiv)
 - KCNQ1
 - KCNE1
- Nicht syndromale angeborene Herzfehler [HTX1] (ZIC3)*
- Short-QT-Syndrom, familiäres (KCNH2)
- Wolff-Parkinson-White-Syndrom (PRKAG2)*

Knochen-/Bindegewebs-/Hauterkrankungen

- Achondroplasie/Hypochondroplasie (FGFR3)
- Amelogenesis imperfecta (ENAM)
- Antley-Bixler-Syndrom, Typ1 (FGFR2)
- Apert-/Crouzon-/Pfeiffer-Syndrom (FGFR2)
- Arthrogrypose
 - Typ 1 (TPM2)
 - Typ 2A Freeman-Sheldon-Syndrom (MYH3)
 - Typ 2B Freeman-Hall-Syndrom (MYH3, TNNT3, TNNI2, TPM2)
- Beals-Syndrom (FBN2)
- Brachydactylie Typ B2 [BDB2] (NOG)
- Chondrodysplasia punctata 1 (PEX7)
- Chondrodysplasia punctata 2 (EBP)*
- Chondrodysplasia punctata, brachytelephalangealer Typ (ARSE)
- Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Schmid (COL10A1)
- Cleidocraniale Dysplasie [CCD] (RUNX2)
- DTDST-assoziierte Dysplasie (SLC26A2, alt. DTDST)
- Duchenne/Becker-Muskeldystrophie (DMD)
- Dyggve-Melchior-Clausen Dysplasie [DMC] (DYM)
- Dysplasie, akromesomale, Typ Maroteaux (NPR2)*
- Dysplasie, kampomele (SOX9)
- Dysplasie, kranioektodermale (WDR19)
- Dysplasie, kranio-fronto-nasale (EFNB1)
- Ehlers-Danlos-Syndrom
 - klassischer Typ (ehemals Typen 1+2) (COL5A1*, COL5A2)
 - vaskulärer Typ (Typ 4) (COL3A1)
 - kyphoskoliotischer Typ (ehemals Typ 6) (PLOD1)
- Erythrodermie, ichthyosiforme kongenitale, nicht-bullöse Form (ABCA12)
- Fibrochondrogenese (COL11A1)
- Hypokalziurische Hyperkalziämie (CASR)
- Hypophosphatämische Rachitis (FGF23, PHEX)
- Hypophosphatasie (ALPL)
- Ichthyose, kongenitale, Typ Harlequin (ABAC12)
- Ichthyose, lamelläre (CYP4F22, TGM1)
- Ichthyose, X-chromosomal-rezessive (STS)
- Jackson-Weiss-Syndrom (FGFR2)
- Kurzrippen-Polydaktylie-Syndrom (DYNC2H1, IFT80)
- Larsen-ähnliches Syndrom, B3GAT3 Typ (B3GAT3)
- Larsen-Syndrom (FLNB)
- Loeys-Dietz-Syndrom (TGFB1, TGFB2)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Marshall-Syndrom (COL11A1)
- M. Osler (ENG, ACVRL1)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Osteopetrose (TCIRG1)
- Smith-McCort Dysplasie [SMC] (DYM)
- Stickler-Syndrom
 - Typ 1 (COL2A1)
 - Typ 2 (COL11A1)

Molekularpathologie

- BRAF-assoziierte Tumorerkrankung (BRAF V600E)
- EGFR-assoziierte Tumorerkrankung (EGFR)
- Gastrointestinaler Stromatumor [GIST] (KIT, PDGFRA)
- HNPCC: Mikrosatelliten-Instabilität (MMR-Gene)*
- KRAS-assoziierte Tumorerkrankung (KRAS)

Muskelerkrankungen

- Adenosinmonophosphat-Desaminase-Mangel (AMPD1)
- Bethlem-Myopathie (COL6A1, COL6A2, COL6A3)
- Central Core Myopathie (RYR1)
- Emery-Dreifuss-Muskeldystrophie (EMD)
- Gliedergürtelmuskeldystrophie
 - Typ 1C (CAV3)
 - Typ 2A (CAPN3)*
 - Typ 2B (DYSF)*
 - Typ 2C (SGCG)
 - Typ 2D (SGCA)*
 - Typ 2E (SGCB)
 - Typ 2F (SGCD)
 - Typ 2O (POMGNT1)
- Muskeldystrophie, kongenital mit Merosinmangel (LAMA2)*
- Muskeldystrophie-Dystroglykanopathie A5 [MBDGA5] (FKRP)*
- Myasthenische Syndrom, kongenitales postsynaptisches (CHRNE)*
- Myotonia congenita Typ Becker (CLCN1)*
- Okulopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)*
- Rippling-Muskel-Krankheit (CAV3)
- Walker-Warburg-Syndrom (FKTN, POMGNT1)

Nephrologie

- Alport-Syndrom (COL4A3, COL4A4, COL4A5)*
- Bartter-Syndrom
 - Typ 2 (KCNJ1)*
 - Typ 3 (CLCNKB)*
- Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)*
- Epstein-Syndrom (MYH9)
- Gitelman-Syndrom (SLC12A3)
- Lowe-Syndrom (OCRL)*
- Meckel-Syndrom (MKS1)*
- Nephrotisches Syndrom
 - Finnischer Typ (NPHS1)*
 - Steroid resistent (NPHS2)*
- Polyzystische Nierenerkrankung [AD] (PKD1, PKD2)
- Polyzystische Nierenerkrankung [AR] (PKHD1)

Neurogenetik

- Ceroid-Lipofuszinose, neuronale, Typ 3, Batten-Krankheit (CLN3)
- Narkolepsie mit Kataplexie (MOG)
- Narkolepsie ohne Kataplexie (HCRT)

Dystonien

- DYT1 [Torsions-Dystonie] (TOR1A)
- DYT5A [DOPA-reponsive Dystonie] (GCH1)
- DYT5B [DOPA-reponsive Dystonie] (TH)*
- DYT6 [Torsions-Dystonie 6] (THAP1)
- DYT8 [Paroxysmale dystone Choreoathetose] (PNKD)*
- DYT11 [Myoklonus Dystonie] (SGCE)*
- DYT12 [Dystonie 12] (ATP1A3)*
- DYT16 [Dystonie 16] (PRKRA)*
- DYT18 [Dystonie 18] (SLC2A1)

Epilepsie

- Absenceepilepsie der Kindheit
 - CACNAH1 - SLC2A1
- Benigne familiäre Neugeborenenkrämpfe (BFNC)
 - KCNQ2, Kaliumkanal Q2
 - KCNQ3, Kaliumkanal Q3
- Epilepsie mit kontinuierlichen Spike-Wave-Entladungen im Schlaf (GRIN2A)
- Epilepsie, Pyridoxin-abhängige (ALDH7A1)
- Frühkindliche Epilepsie mit Syndromverdacht
 - SLC9A6, X-chrom. mentale Retardierung Typ Christianson
 - Angelman-Syndrom ähnlich*
 - MECP2, CDKL5 Rett-Syndrom
 - Angelman-Syndrom, Methylierungstest*, UBE3A
- GEFS+ ("Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus")
 - SCN1A* - SCN1B* - SCN2A* - SCN9A
 - GABRD (Juvenile Myoklonusepilepsie)*
 - GABRG2 (Absenceepilepsie des Schulalters)
- Infantile Epilepsie
 - ARX, X-chromosomales West-Syndrom
 - CDKL5, vorwiegend Mädchen
 - FOXG1, Rett-Syndrom, atypisches
 - PCDH19, mit mentaler Retardierung, nur Mädchen
 - SCN1A*, SCN9A, Dravet-Syndrom
 - STXBP1, Ohtahara-Syndrom*
 - SLC2A1, GLUT1-Defizienz-Syndrom
 - TBC1D24
- Lafora-Krankheit (EPM2A)
- Landau-Kleffner-Syndrom (GRIN2A)
- Lissenzephalie, X-chromosomale, mit Genitalanomalien (ARX)
- Myoklone Epilepsie, juvenil (GJD2)*
- Rolando-Epilepsie (GRIN2A)
- Unverricht-Lundborg-Erkrankung (CSTB)*

Leukodystrophien und vaskuläre Erkrankungen

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Aicardi-Goutieres-Syndrom (TREX1)*
- CADASIL (NOTCH3)
- Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm-/Rückenmarkbeteiligung und Laktaterhöhung (DARS2)
- Leukoenzephalopathie mit Verlust der weißen Hirnsubstanz
 - Typ 1 (EIF2B1)*
 - Typ 2 (EIF2B2)*
 - Typ 3 (EIF2B3)*
 - Typ 4 (EIF2B4)*
 - Typ 5 (EIF2B5)*
- M. Alexander (GFAP)*
- M. Canavan (ASPA)
- M. Wolman (LIPA)
- Megalenzephalale Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC1)*
- Pelizaeus-Merzbacher-Syndrom [PMD] (PLP1)
- Pelizaeus-Merzbacher like Erkrankung (GJC2)*
- Peroxisomaler Acyl-CoA-Oxidase-Mangel (ACOX1)*
- Tuberoöse Sklerose
 - Typ 1 (TSC1)
 - Typ 2 (TSC2)
- Zerebrotendinöse Xanthomatose (CYP27A1)

Mitochondriopathien und assoziierte Erkrankungen

- Leber optische Neuropathie (häufige Mutation, 90%*) (MTND1, MTND4, MTND6)*
- Leber optische Neuropathie (MTND1, MTND2, MTND4, MTND5, MTND6)*
- Leigh-Syndrom (SURF1)
- MELAS-Syndrom (MTTL1, MTND5)*
- MERRF-Syndrom (MTTK, MTFE, MTFP)*
- PEO mit mtDNA Deletionen
 - Typ1 (POLG)
 - Typ 2 (SLC25A4)
 - Typ 3 (C100RF2)*
 - Typ 4 (POLG2)*

Motorische und Sensorische Neuropathien [HMSN/CMT]

- CMT (häufigste Formen: PMP22, MPZ, GJB1 (~90% CMT1))

Demyelinisierend

- CMT1A/HNPP [AD] Del. / Dup. [MLPA] (PMP22)
- CMT1A/HNPP [AD] Sequenzierung (PMP22)
- CMT1B [AD] (MPZ)
- CMT1C [AD] (LITAF)
- CMT1D [AD] (EGR2)
- CMT1F [AD] (NEFL)*
- CMT4A [AR] (GDAP1)*
- CMT4B1 [AR] (MTMR2)
- CMT4B2 [AR] (SBF2)*
- CMT4C [AR] (SH3TC2)*
- CMT4D [AR] (NDRG1)
- CMT4E [AR] (EGR2)
- CMT4F [AR] (PRX)
- CMT4H [AR] (FGD4)*
- CMT4J [AR] (FIG4)*
- CMT4K [AR] (SURF1)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- Dejerine-Sottas-Syndrom [DSS] (MPZ, PMP22, PRX, EGR2)

Axonal

- CMT2A1 [AD] (KIF1B)
- CMT2A2 [AD] (MFN2)
- CMT2B [AD] (RAB7A)
- CMT2B1 [AR] (LMNA)
- CMT2B2 [AR] (MED25)
- CMT2D [AD] (GARS)
- CMT2E [AD] (NEFL)*
- CMT2F [AD] (HSPB1)
- CMT2I/2J [AD] (MPZ)*
- CMT2K [AR] (GDAP1)*
- CMT2L [AD] (HSPB8)
- CMTS2 [AR] (IGHMBP2)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- CMTX5 [X-chromosomal] (PRPS1)

Intermediär

- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- DI-CMT B [AD] (DNM2)*
- DI-CMT C [AD] (YARS)*
- DI-CMT D [AD] (MPZ)*

Spinale Muskelatrophie

- Typ 1/2/3/4 [MLPA] (SMN1)*
- Typ 1/2/3/4 [Seq.] (SMN1)*

Weitere Neuropathien

Motorische Neuropathie

- dHMN2A (HSPB8)
- dHMN2B (HSPB1)
- dHMN5 (GARS)
- dHMN6 / DSMA1 (IGHMBP2)
- dHMN7B (DCTN1)*

Autonome Neuropathie

- HSN1 (SPTLC1)
- HSN2 (HSN2)
- HSN3 (KKBAP)
- HSN4 (NTRK1)*
- HSN5 (NGFB)*

Sonstige

- Familiäre amyloide Polyneuropathie (TTR)*
- Hereditäre neuralgische Amyotrophie (SEPT9)

Neurodegenerative Erkrankungen

- Alzheimer, familiär
 - FAD1 (APP)*
 - FAD3 (PSEN1)*
 - FAD4 (PSEN2)*
- Amyotrophe Lateralsklerose
 - Typ 1 (SOD1)*
 - Typ 2 (ALS2)*
- Ataxia-Telangiectasia (ATM)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie
 - Typ 1 (APTIX)*
 - Typ 2 (SETX)*
- Chorea Huntington [HD] (HTT)
- Choreoakanthozytose (VPS13A)
- Huntington Disease-Like
 - Typ 1 (PRNP)*
 - Typ 2 (JPH3)*
- Episodische Ataxie
 - Typ 2 (CACNA1A)
 - Typ 5 (Myoclonic epilepsy, juvenile)* (CACNB4)*
- Familiäre hemiplegische Migräne Typ 2 (ATP1A2)*
- Fragiles X-Syndrom (FMR1)[†]
- Friedreich-Ataxie (FXN)*
- Friedreich-ähnliche Ataxie mit Vitamin E-Mangel (TTPA)*
- Frontotemporale Demenz (MAPT, GRN)*
- Infantile neuroaxonale Dystrophie (PLA2G6)*
- Myotone Dystrophie 1 [DM1] (DMPK)*
- Panthotenat-Kinase-assoz. Neurodegeneration (PANK2)*
- Parkinson, familiär
 - Typ 1/4 (SNCA)*
 - Typ 2 (PARK2)*
 - Typ 6 (PINK1)*
 - Typ 7 (DJ1)*
 - Typ 8 (LRRK2)*
 - Typ 9 (ATP13A2)*
 - Typ 15 (FBXO7)*
- Pontozerebelläre Hypoplasie (TSEN54)
- Prion-Erkrankungen [Creutzfeldt-Jakob, Gerstmann-Sträussler, Fatale familiäre Insomnie] (PRNP)*
- Spinocerebelläre Ataxie
 - Typ 1 (ATXN1)*
 - Typ 2 (ATXN2)*
 - Typ 3 (ATXN3)*
 - Typ 5 (SPTBN2)*
 - Typ 6 (CACNA1A)
 - Typ 7 (ATXN7)*
 - Typ 8 (SCA8)*
 - Typ 10 (ATXN10)*
 - Typ 11 (TTBK2)*
 - Typ 12 (PPP2R2B)*
 - Typ 13 (KCNC3)*
 - Typ 14 (PRKCG)*
 - Typ 17 (TBP)*
 - Typ 27 (FGF14)*
- Spinocerebelläre Ataxie mit axonaler Neuropathie [SCAN1] (TDP1)*
- Zerebrale Amyloid-Angiopathie, familiär (ITM2B)*

Spastische Paraplegie [SPG]

Rein/Kompliziert

- SPG2 [X-chromosomal] (PLP1)
- SPG3A [AD] (ATL1)
- SPG4 [AD] (SPAST)
- SPG7 [AR] (SPG7)
- SPG10 [AD] (KIF5A)
- SPG11 [AR] (SPG11)

Rein

- SPG5A [AR] (CYP7B1)*
- SPG6 [AD] (NIPA1)
- SPG8 [AD] (KIAA0196)
- SPG13 [AD] (HSPD1)
- SPG31 [AD] (REEP1)
- SPG42 [AD] (SLC33A1)

Kompliziert

- SPG1 [X-chromosomal] (LICAM)
- SPG15 [AR] (ZFYE26)
- SPG17 [AD] (BSCL2)
- SPG20 [AR] (SPG20)
- SPG21 [AR] (SPG21)

Onkologie

- APC-assoziierte Polyposis [FAP] (APC)*
- BCR/ABL Fusionsgen, qualitativ (BCR, ABL1) oder *quantitativ*[†]
- Polycythaemia vera/essentielle Thrombozythaemie (JAK2[†], CALR*)
- BRAF-assoziierte Tumorerkrankung [V600E] (BRAF)
- Carney-Stratakis-Syndrom (SDHC)
- Cowden-Syndrom, Typ 5 (PIK3CA)
- EGFR-assoziierte Tumorerkrankung (EGFR)
- Gastrointestinaler Stromatumor [GIST] (KIT, PDGFRA, SDHC)
- Hereditäres diffuses Magenkarzinom (CDH1)*
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom [HNPCC]
 - Mikrosatelliten-Instabilität (MMR Gene)*
 - Methylierungsstatus (MLH1)
 - Typ 1 (MSH2)
 - Typ 2 (MLH1)
 - Typ 4 (PMS2)
 - Typ 5 (MSH6)
 - Typ 6 (TGFB2)
- IGVH-Mutationsanalyse (IGVH)[†]
- KRAS-assoziierte Tumorerkrankung (KRAS)
- Lymphoproliferatives-Syndrom (SH2D1A)*
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C)
- Multiple Endokrine Neoplasie
 - Typ 1 (MEN1)*
 - Typ 2 (RET)
- MYH-assoziierte Polyposis (MUTYH)*
- Nierenzellkarzinom, papillär (MET)*
- Pankreaskarzinom, familiäres (PALB2)
- Paragangliom-Phäochromozytom-Syndrom
 - Typ 1 (SDHD)*
 - Typ 3 (SDHC)
 - Typ 4 (SDHB)
- Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)*
- Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrome, hereditäre (TMEM127)
- Prostatakarzinom (ELAC2*, RNASEL*, BRCA2, SRD5A2*)
- PTEN-assoziierte Erkrankungen [z.B. Cowden-Syndrom, Polyposis-Syndrom, Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom] (PTEN)
- Rhabdoider Tumor, familiärer (SMARCB1)
- TP53-Mutationsanalyse (TP53)*
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)*

Pharmakogenetik

- Azathioprin-Toxizität (TPMT)*
- Fluorpyrimidin (5-FU)-Toxizität (DPYD IVS14+1 G>A)
- Irinotecan-Toxizität (UGT1A1)*
- IL28B SNP mit HCV-Assoziation (IL28B)*
- Maligne Hyperthermie 1 (RYR1)
- Maligne Hyperthermie 5 (CACNA1S)*
- Phenprocoumonsensitivität (VKORC1, CYP2C9*)
- Postoperatives Apnoerisiko (BCHÉ)*

Postnatale Zytogenetik

- klassische Chromosomen-Untersuchung
- Chromosomen-Untersuchung mit FISH-Diagnostik
 - Spezifikation
 - Chri-du-Chat-Syndrom (5p15.2)*
 - DGS2 (10p13-14)*
 - DiGeorge-Syndrom/ CATCH22 (22q11.2)
 - Kallmann-Syndrom (Xp22.3)*
 - Mikrodeletionssyndrom 1p36
 - Miller-Dieker-Syndrom (17p13)
 - Prader-Willi-/Angelman-Syndrom (15q11-13)
 - Smith-Magenis-Syndrom (17p13.3)
 - Subtelomer-Screening*
 - Williams-Beuren-Syndrom (7q11.23)
 - Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p16.3)

Pränatale Zytogenetik

- ACHE-Bestimmung aus Fruchtwasser¹
- AFP-Bestimmung aus Fruchtwasser¹
- Anlegen einer Zellkultur
- Chromosomen-Untersuchung
- Chromosomen-Untersuchung mit FISH-Diagnostik (Schnelltest)
 - Spezifikation
 - Zahlenabweichung der Chromosomen 13; 18; 21; X und Y

Sensorische Störungen (Augen und Ohren)

- Albinismus, okulärer rezessiver X-chromosomaler (GPR143)
- DOOR-Syndrom (TBC1D24)
- Makulardegeneration, juvenile (CNGB3)*
- Norrie-Syndrom (NDP)*
- Nystagmus, kongenitaler, idiopathischer (GPR143)
- Persistierender hyperplastischer primärer Vitreus (ATOH7)
- Retinitis pigmentosa (CNGA1)*
- Schwerhörigkeit, aut. dom. (TBC1D24)
- Schwerhörigkeit, aut. rez. (GJB2*, TBC1D24)
- Stargardt Krankheit
 - Typ 1 (ABCA4)*
 - Typ 3 (ELOVL4)*
 - Typ 4 (PROM1)

Syndromverdacht

- 3-Phosphoglycerat-Dehydrogenase-Mangel (PHGDH)
- Aarskog-Scott-Syndrom (FGD1)
- Alagille-Syndrom
 - Typ 1 (JAG1)*
 - Typ 2 (NOTCH2)*
- Angelman-Syndrom (MS-MLPA* + UBE3A)
- Basel-Vanagaite-Smirin-Yosef-Syndrom [BVSYS] (MED25)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (MS-MLPA + CDKN1C)*
- Birt-Hogg-Dube-Syndrom (FLCN)*
- Bloch-Sulzberger Syndrom (IKBKG, alt.: NEMO)
- CHARGE-Syndrom (CHD7)*
- CLOVES-Syndrom (PIK3CA)
- Cohen-Syndrom (VPS13B)*
- Dysplasie, ektodermale hypohidrotische, X-chromosomale, Christ-Siemens-Touraine-Syndrom (EDA)
- Dysplasie, septo-optische (HESX1)*
- Fanconi-Anämie (PALB2)
- Fiebersyndrom, familiäres, Typ 2 (NLRP12)
- Fraser-Syndrom (FRAS1)
- Greig-Syndrom (GLI3)
- Johanson-Blizzard-Syndrom (UBR1)
- Kardio-fazio-kutanes Syndrom, Typ 3 (MAP2K1)
- Lakrimo-aurikulo-dento-digitales Syndrom [LADD] (FGFR2)
- Megalenzephalie-kapilläre Fehlbildung-Polymikrogyrie-Syndrom [MCAP] (PIK3CA)
- Mowat-Wilson-Syndrom (ZEB2)*
- Nager Akrofaziale Dysostose [NAFD] (SF3B4)
- Neu-Laxova-Syndrom 1 (PHGDH)
- Neurofibromatose
 - Typ 1 (NF1)
 - Typ 2 (NF2)*
- Noonan-ähnliches Syndrom (CBL)
- Noonan-Syndrom
 - Typ 1 (PTPN11)*
 - Typ 3 (KRAS)
 - Typ 4 (SOS1)*
 - Typ 5 (RAF1)
 - Typ 7 (BRAF)
- Pallister-Hall-Syndrom (GLI3)
- Prader-Willi-Syndrom (MS-MLPA)*
- Silver-Russell-Syndrom (Uniparentale Disomie [UPD] Chromosom 7)*
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Sotos-Syndrom (NSD1)*
- Townes-Brocks-Syndrom (SALL1)*
- Treacher-Collins-Syndrom (POLR1C, POLR1D)
- Vas-deferens-Aplasie, bilaterale kongenitale (CFTR)
- Waardenburg-Syndrom
 - Typ 1 (PAX3)*
 - Typ 2A (MITF)*

Stoffwechselerkrankungen

- 3-Hydroxy-3-Methylglutaryl-CoA-Lyase-Mangel (HMGCL)
- Adipositas (LEP, LEPR, MC3R, MC4R, POMC)
- Ahornsirup-Krankheit, klassische (BCKDHA)
- Albinismus, okulokutaner, Typ 2 (OCA2)
- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Alpha-Mannosidose (MAN2B1)
- Analbuminämie, kongenitale (ALB)
- Angioödem, hereditäres
 - Typ 1/2 C1-INH-Mangel (SERPING1, alt.: C1NH)
 - Typ 3 (F12)
- Angiotensin I-Converting Enzym IVS16 Polymorphismus (ACE)*
- Apolipoprotein C2-Mangel (APOC2)
- Apolipoprotein E Genotypisierung (APOE)
- Berardinelli-Seip-Lipodystrophie
 - Typ 1 (AGPAT2)
 - Typ 2 (BSCL2)*
- Beta-Mannosidose (MANBA)
- Biotinidase-Mangel (BTD)
- Bisalbuminemia (ALB)
- CANDLE-Syndrom (PSMB8)*
- Carnitin Palmitoyltransferase II-Mangel (CPT2)
- CDG-Syndrom Typ 1a (PMM2)
- Crigler-Najjar-Syndrom 1/2 (UGT1A1)
- Dubin-Johnson-Syndrom (ABCC2)
- Fiebersyndrome, hereditär
 - Mittelmeerfieber Familiär (MEFV)
 - Hyper-IgD-Syndrom (MVK)
 - Periodisches Fieber (TNFRSF1A)
 - Cryopyrinopathie, FCAS, CINCA, Muckle-Wells-Syndrom (NLRP3)
- Fruktoseintoleranz, hereditäre (ALDOB)
- Fukosidose (FUCA1)
- Galaktokinase-Mangel (GALK1)
- Galaktosämie (GALT)
- Glutarazidurie (ETFDH)*
- Glyzin-Enzephalopathie (GLDC, AMT)
- Glykogenose Typ 1a (G6PC)
- GM1-Gangliosidose (GLB1)
- Hämochromatose [HFE]
 - klassische Hämochromatose [C282Y/H63D/S65C] (HFE)
 - klassische Hämochromatose [Sequenzierung] (HFE)
 - Typ 2 juvenile (HJV, HAMP)
 - Typ 3 (TFR2)
 - Typ 4 (SLC40A1)
- Homocystinurie, B12-responsive, cbl G (MTR)*
- Hypercholesterinämie Typ B (APOB)
- Hypercholesterinämie, familiär, LDL-Rezeptor-Defekt (LDLR)
- Hypercholesterinämie Typ 3 [AD] (PCSK9)
- Hypercholesterinämie [AR] (LDLRAP1)
- Hyperlipoproteinämie Typ 1 (LMF1)
- Intrinsic-Faktor-Mangel (GIF)
- Kelley-Seegmiller-Syndrom (HPRT1)
- Kreatin-Transporter-Defekt (SLC6A8)*
- Laktasemangel, kongenitaler (LCT)*
- Laktoseintoleranz, adulte (LCT)
- Lecithin-Cholesterin-Acyltransferase-Mangel (LCAT)
- Lesch-Nyhan-Syndrom (HPRT1)
- Lipoproteinlipase-Mangel (LPL)
- M. (Gilbert) Meulengracht (UGT1A1-Promotor)
- M. Fabry (GLA)
- M. Farber (ASAH1)
- M. Gaucher (GBA)
- M. Gaucher, atypische Form (PSAP)
- M. Krabbe (GALC)
- M. Krabbe, atypische Form (PSAP)
- M. McArdle, Glykogenose Typ V (PYGM)
- M. Niemann-Pick
 - Typ A/B (SMPD1)
 - Typ C1 (NPC1)
 - Typ C2 (NPC2)
- M. Pompe, Glykogenose Typ II, (GAA)*
- M. Sandhoff, GM2 Gangliosidose 2 (HEXB)
- M. Schindler (NAGA)
- M. Tay-Sachs, GM2 Gangliosidose (HEXA)
- M. Wilson (ATP7B)
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA, PSAP)
- Mukopolidose II, I-Cell Dis. (GNPTAB)
- Mukopolysaccharidose
 - Typ 1 M. Hurler/Scheie (IDUA)
 - Typ 2 M. Hunter (IDS)
 - Typ 3a Sanfilippo-Syndrom A (SGSH)
 - Typ 3b Sanfilippo-Syndrom B (NAGLU)
 - Typ 3c Sanfilippo-Syndrom C (HGSNAT)
 - Typ 3d Sanfilippo-Syndrom D (GNS)
 - Typ 4a Morquio A (GALNS)
 - Typ 4b Morquio B (GLB1)
 - Typ 6 Maroteaux-Lamy-Syndrom (ARSB)
 - Typ 7 Sly-Syndrom (GUSB)
 - Typ 9 (HYAL1)*
- Multipler Sulfatase Mangel (SUMF1)
- Neuronale Ceroidlipofuscinose II (TPP1)
- Ornithine-Carbamoyltransferase-Mangel (OTC)
- Pankreatitis, hereditäre (SPINK1, PRSS1, CFTR)
- Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (PAH)
- Hyperphenylalaninämie, BH4-defizient
 - Typ A (PTS)
 - Typ B (GCH1)
 - Typ C (QDPR)
 - Typ D (PCBD1)
- Porphyrrien
 - akut intermittierende Porphyrie (HMBS)
 - chronische hepatische Porphyrie (UROD)
 - erythrohepatische Protoporphyrrie (FECH, ALAS2)
 - hereditäre Koproporphyrrie (CPOX)
 - kongenitale erythropoetische Porphyrie (UROS)
 - Porphyria variegata (PPOX)
- Prosaposin-Mangel (PSAP)
- Pyruvatdecarboxylase Mangel (PDHA1)
- Refsum-Krankheit (PEX7, PHYH)
- Schwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)
- Superoxiddismutase 2-Polymorphismus (SOD2)
- Tumorale Kalzinose, familiäre (FGF23)
- Tyrosinämie
 - Typ 1 (FAH)
 - Typ 2 (TAT)
- Zystathionin β -Synthase-Mangel (CBS)
- Zystinose (CTNS)*
- Zystische Fibrose [CF, Mukoviszidose] (CFTR)

Tumorgenetik

- **Klassische Chromosomen-Untersuchung**
- **Akute lymphatische Leukämie [ALL]**
 - optional FISH
 - BCR/ABL t(9;22)
 - c-myc 8q24
 - MLL 11q23
 - ETV6 12p13
 - p16 9p21
- **Akute myeloische Leukämie [AML]**
 - optional FISH
 - EVII 3q26
 - EGR1 5q31
 - D7S522 7q31
 - CEP8 Zentromer 8
 - RUNX1/RUNX1T1 t(8;21)
 - MLL 11q23
 - PML/RARA t(15;17)
 - CBFB inv/t(16q22)
- **Chronische lymphatische Leukämie [CLL]**
 - FISH
 - MYB 6q23
 - ATM 11q22.3
 - CEP12 Zentromer 12
 - D13S319 13q14
 - LAMP1 13q34
 - IGH 14q32
 - TP53 17p13

Molekulargenetik

 - IGvH-Mutationsanalyse[†]
 - TP53-Mutationsanalyse*
- **Chronische myeloische Leukämie [CML]**
 - optional FISH
 - BCR/ABL t(9;22), *qualitativ*

Molekulargenetik

 - BCR/ABL, *quantitativ*[†]
- **Myelodysplastische Syndrome [MDS]**
 - optional FISH
 - TET2 4q24
 - EGR1 5q31
 - D7S522 7q31
 - CEP8 Zentromer 8
 - TP53 17p13
 - PTPRT,MYBL 20q12
 - X/Y
- **Myeloproliferative Erkrankung [MPN]**
 - optional FISH
 - BCR/ABL t(9;22), *qualitativ*
 - PDGFRA 4q12
 - PDGFRB 5q33
 - FGFR1 8p11

Molekulargenetik

 - BCR/ABL, *quantitativ*[†]
 - JAK2-V617F-Mutation[†]
 - JAK2-Exon 12-Mutation bei PV[†]
 - MPLW515L/K-Mutation bei ET/PMF[†]
 - CALR-Mutationsanalyse*
- **Lymphome**
 - optional FISH
 - ALK 2p23
 - BCL6 3q27
 - MYC 8q24
 - CCND1/IGH t(11;14)
 - BIRC3,MALT1 t(11;18)
 - TRA/D 14q11.2
 - IGH 14q32
 - IGH/BCL2 t(14;18)
 - TP53 17p13
- **NSCLC (nichtkleinzelliges Bronchialkarzinom)**
 - ALK 2p23
 - ROS1 6q22.1*
- **Plasmozytom/Multiples Myelom [MM]**
 - FISH
 - CDKN2C/CKS1B 1p32/1q21
 - CCND1/IGH t(11;14)
 - RB1 13q14.1-14.3
 - D13S25 13q14.3
 - IGH 14q32
 - TP53 17p13

optional

 - FGFR3/IGH t(4;14)
 - IGH/MAF t(14;16)
 - IGH/MAFB t(14;20)

Wenn Sie die Analyse eines Probenmaterials benötigen, die Sie nicht in unserem Leistungsverzeichnis finden, nehmen Sie zu uns Kontakt auf unter 0381/440 22 440.

Wir helfen Ihnen mit unserem interdisziplinären Team aus Ärzten, Naturwissenschaftlern und medizinisch technischen Assistenten gerne weiter.