

ANFORDERUNGSFORMULAR

MOLEKULAR- UND ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK

(Humangenetische Leistungen berühren nicht das Budget!)

Krankenkasse: <i>Patienteninformation</i>
Name:
Vorname:
Geburtsdatum:
Anschrift:

Abrechnung: Ambulant
(bitte Laborüberweisungsschein 10 beifügen)
Stationär
Privat

Befund an^s Einsender
behandelnden Arzt

^sGemäß GenDG dürfen molekulargenetische Befunde **nur** an den verantwortlichen Arzt gesendet werden.

Angaben zum Patienten (Pränatale und dringende Untersuchungen bitte möglichst telefonisch ankündigen)

Geschlecht: männlich weiblich
Besteht eine Schwangerschaft? ja nein
falls ja: SSW: _____

Material: DNA; EDTA-Blut: Abnahmetag/Uhrzeit: _____; _____

Klinische (Verdachts-)Diagnose, Anamnese, Klinik, Vorfunde:

Angaben zur Familie/ggf. Stammbaum: *Inbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/ Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten, Zystische Fibrose.*

Angeforderte Untersuchung: *(das Leistungsverzeichnis finden Sie auch unter: www.humangenetik-freiburg.de)
(oder bitte im Leistungsverzeichnis ankreuzen)*

- Analyse folgender Gen(e): _____
- Paneldiagnostik^{*2}: _____
- Chromosomenanalyse (ggfs FISH)^{*3}: _____ (bitte **NH4-Blut**)
- CGH-Array^{*1} (seit 01.07.2016 muss bei gesetzlich Versicherten zuerst eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden)

Bitte beachten Sie: ohne vollständig ausgefüllte Einwilligungserklärung können genetische Untersuchungen nach dem GenDG nicht durchgeführt werden.

*Arztstempel und ggfs. Kontakt
Informationen*

Ort, Datum **X** _____
 Unterschrift. **Arzt** Name in Druckschrift

Probenmaterial und Versand: 5-10 ml EDTA-Blut, NH4-Blut bei Chromosomenanalyse oder DNA; Versand am Tag der Entnahme.

*1: Aufgrund der Vorgaben der KBV zu Kapitel 11.4 EBM bitten wir Sie bei Array CGH Anforderungen auf dem Überweisungsschein unbedingt die Indikationskriterien gemäß EBM 11500 anzugeben.

*2: Genpanels bis 25 kb sind seit 01.07.2016 EBM Leistung. Größere Panels sind genehmigungspflichtig - *3: In Kooperation

Bitte schicken Sie die Probe inkl. Einwilligungs- und Anforderungsformular an:
SYNLAB MVZ Humangenetik-Freiburg GmbH, Heinrich-von-Stephan-Str. 5, D-79100 Freiburg

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG ZUR GENETISCHEN DIAGNOSTIK (gemäß Gendiagnostikgesetz, GenDG)

Patient/in: _____
NAME, Vorname

Geburtsdatum

Untersuchung (Gene(e) bzw. Erkrankung, bitte einfügen):

Bitte ankreuzen:

Es handelt sich um eine Untersuchung auf Anlageträgerschaft für die bezeichnete Erkrankung?
(prädiaktiv, *aktuell keine klinischen Symptome*)

Ja Nein

Wenn ja, wurde eine genetische Beratung durchgeführt?

Ja Nein

Ich bitte um Mitteilung aller Zusatzbefunde, die nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche
Bedeutung für mich oder meine Familie haben:

Ja Nein

Ich bitte um Mitteilung von Ergebnissen, die nach aktuellem Wissensstand unklar sind und wahrscheinlich
derzeit auch nicht weiter abgeklärt werden können. Diese unklaren Befunde ziehen in der Regel keine
medizinischen Konsequenzen nach sich.

Ja Nein

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass

- ich von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der in Frage stehenden Diagnostik insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt wurde
- ich der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial zustimme
- mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt wurde
- ich das Recht habe, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Ich bin damit einverstanden, dass **(Nichtzutreffendes bitte streichen)**

- die bei mir gefundenen genetischen Veränderungen unter Wahrung der gesetzlichen Bestimmungen des Datenschutzes (Anonymisierung, bzw. Pseudonymisierung) auch für wissenschaftliche Zwecke verwandt werden können.
- verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch meinen Arzt und wissenschaftliche Zwecke (z.B. Methodenentwicklungen) bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann (Übereignungsverfügung nach §950 BGB).
- ggf. der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird
- die Untersuchungsergebnisse über die vorgegebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden können.

Ort, Datum

X

Unterschrift Patient/in bzw. Vormund

X

Unterschrift Arzt (Name in Druckschrift)

Bitte beachten Sie: unbedingt erforderlich sind alle hier geforderten Angaben, also auch Unterschriften von Arzt und Patient. Bei Vorliegen unzureichend ausgefüllter bzw. nicht oder nur zum Teil unterschriebener Erklärungen darf nach GenDG keine Untersuchung erfolgen!

Bitte schicken Sie die Probe inkl. Einwilligungs- und Anforderungsformular an:
SYNLAB MVZ Humangenetik Freiburg GmbH, Heinrich-von-Stephan-Str. 5, D-79100 Freiburg

Augenerkrankungen

- Achromatopsie [GP001] (~10 kb)**
ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H
- Albinismus, okulärer [GP002] (~21 kb)**
1. *GPR143*; 2. *C10orf11, LYST, MC1R, OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1*
 - umfassende Diagnostik [GP002XL] (69,5kb)**
AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, C10orf11, DTNBP1, EPG5, EDN3, EDNRB, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MC1R, MITFSNAI2, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SOX10, TYR, TYRP1
- Albinismus, okulokutaner [GP168] (~10 kb)**
MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2 (MATP), TYR, TYRP1
- Axenfeld-Rieger-Syndrom [GP172]**
ASPH, B3BLCT, COL4A1, COL4A2, CYP1B1, EYA1, FOXC1, FOXE3, HMX1, LTBP2, MIR184, MYOC, PAX6, PITX2, PXDN, SLC38A8
- Hermansky-Pudlak-Syndrom [GP167] (~22 kb)**
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, PLDN
- Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~19 kb)**
BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8
 - umfassende Diagnostik [GP003XL]**
ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP
- Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)**
AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP, RPGRIP1L, TMEM67
 - umfassende Diagnostik [GP004XL]**
AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B
- Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [GP165]**
MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TE, MT-TL1, MT-TM, MT-TQ, MT-TT
- Katarakt, kongenitale [GP005] (~23 kb)**
BFSP1, BFSP2, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, EPHA2, FYCO1, GJA3, GJA8, HSF4, LIM2, MAF, MIP
- Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) [GP006] (~23 kb)**
AIPL1, CEP290, CRX, GUCY2D, LCA5, RDH12, RPE65, RPGRIP1
 - umfassende Diagnostik [GP006XL]**
ABCA4, AHI1, AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, MERTK, MPDZ, NMNAT1, NPHP1, NXNL1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, RPE65, RPGRIP1, RPGRIP1L, SPATA7, TULP1
- Anophthalmia/Microphthalmia/Coloboma (MAC-Spektrum) [GP007] (~25 kb)**
BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, GDF6, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6
 - umfassende Diagnostik [GP007XL]**
BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, MFRP, MITF, NAA10, OTX2, PAX6, PRSS56, RAX, SHH, SIX6, SMOG1, SOX2, STRA6, VAX1, VSX2
- Optikusatrophie [GP009] (~19 kb)**
1. *OPA1*, 2. *CISD2, MFN2, NDUFS1, NR2F1, OPA3, POLG, RTN4IP1, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, WFS1*
- Peters Anomalie [GP171] (~6kb)**
CYP1B1, FOXC1, PAX6, PITX2, PITX3
- Refsum-Syndrom [GP010] (7,7kb)**
PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH
- Retinitis pigmentosa [GP011]**
AD/XL: *IMPDH1, KLHL7, NR2E3, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RHO, RP1, RP2, RPGR (~ 25 kb)*
AR: *EYS, USH2A (~ 24 kb)*
 - umfassende Diagnostik [GP011XL]**
ABCA4, AIPL1, ARL6, BEST1, C2orf71, C8orf37, CA4, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GUCA1B, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513
- Stargardt / Makuladystrophie [GP008] (~24 kb)**
1. *ABCA4*, 2. *BEST1, CDH3, CNGB3, CRB1, ELOVL4, PROM1, PRPH2, RDH12, RP1L1, TIMP3*
- Stickler-Syndrom [GP013] (~22 kb)**
COL11A1, COL2A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2, COL9A1
- USHER-Syndrom [GP091] (~24 kb)**
1. *USH2A*, 2. *MYO7A, USH1C*
 - umfassende Diagnostik [GP091XL]**
CDH23, CIB2, CLRN1, DFNB31, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A
- Zapfen/Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZD/ZSD) [GP014] (~25 kb)**
ABCA4, ADAM9, CERKL, CNGA3, KCNV2, PDE6C, RPGRIP1, RDH5
 - umfassende Diagnostik [GP014XL]**
ABCA4, ACBD5, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CCDC28B, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, PDE6C, PDE6H, PIPNPM3, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SDCCAG8, SEMA4, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP

Leistungsverzeichnis. Bitte gewünschte Untersuchung ankreuzen. Untersuchungsmaterial: in der Regel 5-10 ml EDTA-Blut oder DNA; Versand am Entnahmetag. Weitere Tests und Hinweise zur Präanalytik: <http://www.humangenetik-freiburg.de>.

Alle Panels sind flexibel gestaltbar, d.h. Sie können sich gerne ihr Wunschpanel zusammenstellen (bis zu 25kb EBM-Leistung). "XL"-Panels sind für gesetzlich Versicherte genehmigungspflichtig. Für die Antragsstellung benötigen wir die Einverständniserklärung zur Datenübermittlung. Weitere Hinweise zur Abrechnung finden Sie auf unserer Homepage. Bei Fragen kontaktieren Sie und einfach: [kontakt\[at\]humangenetik-freiburg.de](mailto:kontakt[at]humangenetik-freiburg.de), oder unter 0761-896454-0.

Epilepsie und Migräne

- Dravet-Syndrom [GP016] (~21 kb)**
1. *SCN1A*, 2. *GABRG2*, *SCN2A*, *SCN9A*, *STXBP1*
- Epilepsie [GP017] (~25 kb)**
1. *SCN1A*, 2. *CDKL5*, *GABRA1*, *GABRG2*, *KCNQ2*, *PCDH19*, *STXBP1*, *SYNGAP1*
 - erweiterte Diagnostik [GP017XL]**
ACY1, *ADSL*, *ALDH7A1*, *AMT*, *ARHGEF9*, *ARX*, *CACNA1H*, *CACNB4*, *CDKL5*, *CHD2*, *CHRNA2*, *CHRNA4*, *CHRN2*, *CLCN2*, *CNTNAP2*, *CPA6*, *CPT2*, *EFHC1*, *EPM2A*, *FOLR1*, *FOXP1*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRD*, *GABRG2*, *GAMT*, *GCSH*, *GLDC*, *GRIN2A*, *GRIN2B*, *JRK*, *KCNJ10*, *KCNMA1*, *KCNQ2*, *KCNQ3*, *KCNT1*, *LGII*, *MAGI2*, *MAPK10*, *MECP2*, *MEF2C*, *MTHFR*, *NRXN1*, *PCDH19*, *PLCB1*, *PNKP*, *PNPO*, *PRRT2*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C*, *SAMHD1*, *SCN1A*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SCN9A*, *SLC19A3*, *SLC25A22*, *SLC2A1*, *SLC9A6*, *SPTAN1*, *SRPX2*, *STXBP1*, *SYNGAP1*, *TBCE*, *TCF4*, *TREX1*, *UBE3A*, *ZEB2*
- Absence-Epilepsie der Kindheit, CAE [GP015] (~14 kb)**
CACNA1H, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRG2*, *JRK*, *SLC2A1*
- Frühinfantile Epileptische Enzephalopathie (EIEE; Ohtahara-Syndrom) [GP019XL]**
ARHGEF9, *ARX*, *CDKL5*, *KCNQ2*, *PCDH19*, *PLCB1*, *PNKP*, *SCN1A*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SLC25A22*, *SPTAN1*, *STXBP1*
- Epileptische Enzephalopathie [GP018] (~24kb)**
CDKL5, *GABRA1*, *SCN1A*, *SCN2A*, *SCN8A*, *STXBP1*
 - erweiterte Diagnostik [GP018XL]**
ACY1, *ADAR*, *ADSL*, *ALDH7A1*, *ALG13*, *AMT*, *ARHGEF9*, *ARX*, *BRAT1*, *CACNA1A*, *CASK*, *CDKL5*, *CHD2*, *CNTNAP2*, *CPT2*, *DCX*, *DNM1*, *FLNA*, *FOLR1*, *FOXP1*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRG2*, *GAMT*, *GCSH*, *GLDC*, *GPHN*, *GRIN1*, *GRIN2A*, *GRIN2B*, *HDAC4*, *HNRNPU*, *KCNJ10*, *KCNQ2*, *MAGI2*, *MAPK10*, *MBD5*, *MECP2*, *MEF2C*, *MOCS1*, *MOCS2*, *MTHFR*, *NRXN1*, *PCDH19*, *PLCB1*, *PNKP*, *PNPO*, *PRRT2*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C*, *ROGDI*, *SAMHD1*, *SCN1A*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SCN9A*, *SLC19A3*, *SLC25A22*, *SLC2A1*, *SLC9A6*, *SPTAN1*, *ST3GAL3*, *ST3GAL5*, *STXBP1*, *SYN1*, *SYNGAP1*, *TBC1D24*, *TBCE*, *TCF4*, *TREX1*, *TSC1*, *TSC2*, *UBE3A*, *WDR45*, *ZEB2*
- Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+) [GP020] (~21kb)**
1. *SCN1A* 2. *GABRD*, *GABRG2*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN9A*
- MELAS-Syndrom [GP164]**
MT-TL1, *MT-ND1*, *MT-ND5*, *MT-ND4*, *MT-ND6*, *MT-CYB*, *MT-CO3*, *MT-CO1*, *MT-CO2*, *MT-ND3*, *MT-TF*, *MT-TQ*, *MT-TH*, *MT-TV*, *MT-TW*, *MT-TK*, *MT-TL2*, *MT-TE*, *MT-TC*, *MT-TS1*, *MT-TS2*
- Hyperekplexie, hereditäre [GP021] (~9 kb)**
ARHGEF9, *GLRA1*, *GLRB*, *GPHN*, *SLC6A5*
- Metabolische Epilepsie [GP022XL]**
ACY1, *ADSL*, *AGA*, *ALDH4A1*, *ALDH5A1*, *ALDH7A1*, *AMT*, *ARG1*, *ATIC*, *BTD*, *DPYD*, *ETFA*, *ETFB*, *ETFDH*, *FH*, *FOLR1*, *GAMT*, *GCDH*, *GCH1*, *GCSH*, *GLDC*, *GNE*, *GPHN*, *HPD*, *L2HGDH*, *MOCS1*, *MOCS2*, *MTHFR*, *PCBD1*, *PGK1*, *PNPO*, *PRODH*, *PTS*, *QDPR*, *SLC25A15*, *SLC46A1*, *SUOX*
- Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal dominante (ADNFLE) [GP177] (~14kb)**
CRH, *CHRNA2*, *CHRNA4*, *CHRN2*, *DEPDC5*, *KCNT1*
- Familiäre hemiplegische Migräne (FHM) [GP023] (~23 kb)**
ATP1A2, *ATP1A3*, *CACNA1A*, *SCN1A*

Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung

Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~ 22 kb)

ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8

umfassende Diagnostik [GP003XL]

ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP

Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) [GP078] (~19 kb)

1. NIPBL, 2. SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8

Dravet-Syndrom [GP016] (~21 kb)

1. SCN1A, 2. GABRG2, SCN2A, SCN9A, STXBP1

Glykosylierungsstörungen, kongenitale (CDG) [GP079] (~22 kb)

1. PMM2, 2. MPI, ALG6, 3. ALG1, ALG12, ALG2, ALG8, ALG9, DOLK, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MPDU1, RFT1 SRD5A3, TMEM165, TUSC3

Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)

AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RPGRIP1L, TMEM67

umfassende Diagnostik [GP004XL]

AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B

Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)

1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5

Gehirnfehlbildungen

Lissenzephalie, Typ I [GP029] (~16kb)

ARX, DCX, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A

umfassende Diagnostik siehe [GP032XL]

Mikrozephalie, primäre [GP031] (~24kb)

ASPM (MCPH5), CDK5RAP2 (MCPH3), MCPH1 (MCPH1), STIL (MCPH7), WDR62 (MCPH2)

umfassende Diagnostik siehe [GP032XL]

Warburg-Mikro-Syndrom [GP034] (~9 kb)

RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB18, TBC1D20

umfassende Diagnostik siehe [GP032XL]

Pontozerebelläre Hypoplasie [GP033] (20,2 kb)

CASK, RARS2, RELN, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1

Neuronale Migrationsstörungen (MCD) [GP032XL]

ACTB, ACTG1, AKT3, AP4M1, ARFGEF2, ARX, ASPA, ASPM, , B3GNT1, CASK, CDK5RAP2, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, COL18A1, COL4A1, CPT2, DCX, DHCR24, DNMT1L, DYNC1H1, EFTUD2, EMX2, EOMES, EXOSC3, EZH2, FGFR3, FH, FKBP, FKTN, FLNA, GCDH, GFAP, GPC3, GPR56, HEPACAM, IER3IP1, ISPD, KIF11, LAMA2, LAMB2, LAMC3, LARGE, MCPH1, MED12, MEF2C, MLC1, MRE11A, MSMO1, NDE1, NFIX, NHEJ1, NR2E1, NSD1, OCLN, OPHN1, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIGA, PIGN, PIK3CA, PIK3R2, PNKP, POMGNT1, POMT1, POMT2, PQBP1, PTEN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARS2, RELN, SEPSECS, SLC25A19, SNAP29, SRPX2, STIL, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBGCP6, VLDLR, VRK1, WDR62, YWHAE

Makrozephalie [GP030XL]

ASPA, BRAF, BRWD3, DHCR24, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, HEPACAM, HRAS, KIF7, MED12, MLC1, NF1, NFIX, NSD1, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, SPRED1

Adams-Oliver-Syndrom [GP024] (~16 kb)

ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ

Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) [GP025] (~12 kb)

ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1

Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)

AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RPGRIP1L, TMEM67

umfassende Diagnostik siehe [GP004XL]

AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B

Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)

1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5

Neurologische Erkrankungen

Bewegungsstörungen

Ataxien und Verwandte [GP109XL]

ABCB7, ABHD12, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP1A3, C10orf2, CA8, CACNA1A, CCDC88C, DNMT1, ELOVL4, FGF14, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MRE11A, MTPAP, PDYN, PEX10, PEX2, PLEKHG4, POLG, PRKCG, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TDP1, TGM6, TSEN54, TTBK2, TTPA, VLDLR, WFS1

Die Analyse für Repeatveränderungen wird im Rahmen des Panels nicht durchgeführt. Bitte separat anfordern.

Charcot-Marie-Tooth, demyelinisierende Form (CMT1) [GP110] (~25 kb)

1. PMP22 MLPA, 2. PMP22, DNMT2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTR2, NEFL, PRX, SH3TC2

Charcot-Marie-Tooth, axonale Form (CMT2) [GP111] (~24 kb)

DNM2, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, MFN2, MPZ, NEFL, TRPV4

erweiterte Diagnostik [GP111XL]

AARS, ARHGEF10, DNAJB2, DNMT2, DYNC1H1, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, NAGLU, NEFL, PRPS1, RAB7A, SPTLC1, TRPV4, YARS

Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) [GP114XL]

1. SPAST, ATL1, 2. BSCL2, CYP7B1, FA2H, GJC2, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ZFYVE27

uncomplicated Form [GP114-aXL]

1. SPAST, ATL1, 2. AP5Z1, CYP7B1, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPG11, SPG7, ZFYVE27

complicated Form [GP114-bXL]

AP4B1, AP4M1, AP4S1, BSCL2, C12ORF65, C19ORF12, CYP7B1, ERLIN2, FA2H, GAD1, GJC2, KIF1A, KIF5A, L1CAM, PLP1, PNPLA6, REEP1, SLC16A2, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ZFYVE26

Dystonien [GP113] (~ 22kb)

ADCY5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PNKD, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A

Neurodegenerative Erkrankungen

Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn (NBIA)

[GP121XL]

1. PANK2, 2. ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PLA2G6, WDR45

Parkinson-Krankheit [GP118] (~25 kb)

ATP13A2, DJ1 (PARK7), LRRK2, PARKIN (PARK2), PINK1, SNCA, VPS35

erweiterte Diagnostik [GP118XL]

ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATXN2, ATXN3, COMT, DCTN1, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SPR, TAF1, TH, VPS35

Refsum-Syndrom [GP010] (~8 kb)

PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH

Alzheimer und Demenz [GP134] (~21 kb)

*1. PSEN1, APP, PSEN2
2. C9orf72, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP*

Frontotemporale Demenz (FTD) [GP135] (~21 kb)

*1. MAPT, GRN
2. CHMP2B, FUS, TARDBP, VCP
3. APP, ITM2B, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TREM2, UBQLN2*

Repeatveränderungen für *C9orf72*

Zerebrale Mikroangiopathien (CADASIL, Morbus Fabry) [GP158] (~20 kb)

1. NOTCH3, 2. COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1

Muskuläre Erkrankungen

Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) [GP122XL]

1. SOD1, C9orf72, 2. ALS2, ANG, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, MATR3, NEFH, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SQSTM1, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA

Emery-Dreyfuss-Muskeldystrophie [GP123XL]

EMD, FHL1, LMNA, SYNE1, SYNE2

Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) [GP124] (~16 kb)

1. SGCA, SGCB, SGCG, SGCD, 2. ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP

Muskeldystrophie [GP125XL]

ANO5, B3GNT1 (=B4GAT1), CAPN3, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DMD, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, ISPD, LAMA2, LARGE, LMNA, PABPN1, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SYNE1, SYNE2, TCAP, TTN

Walker-Warburg-Syndrom [GP133] (~16kb)

B3GNT1 (=B4GAT1), FKRP, FKTN, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2, TCAP, TRIM32

Myasthenie-Syndrome, kongenitale [GP126] (~20 kb)

1. CHRNE, 2. COLQ, DOK7, RAPSN, CHAT, GFPT1, 3. AGRN, CHRNA1, CHRNB1, CHRND

umfassende Diagnostik [GP126XL]

AGRN, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, FBN2, GFPT1, LAMB2, LRP4, MUSK, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, TPM2

Myopathie, myofibrilläre (MFM) [GP128] (~16 kb)

DES, CRYAB, MYOT, LDB3, FLNC, BAG3, FHL1, DNAJB6

Myopathie, nemaline (NM) [GP129XL]

1. NEB (25 kb), ACTA1, 2. TPM3, TPM2, TNNT1, CFL2

Myopathie, umfassende Diagnostik [GP130XL]

ACTA1, ACVR1, ANO5, BAG3, BIN1, C10orf2, CAV3, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, GNE, ISCU, KBTBD13, KLHL9, LAMP2, LDB3, MAMLD1, MATR3, MEGF10, MSTN, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH14, MYH2, MYH7, MYOT, NEB, OPA1, ORAI1, PABPN1, PLEC, POLG, POLG2, PUS1, RRM2B, RYR1, SEPN1, SIL1, STIM1, SUCLA2, TK2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, VCP, VMA21, YARS2

Knochen- und Skeletterkrankungen

3M-Syndrom [GP048] (~12 kb)

CUL7, OBSL1, CCDC8

Adams-Oliver-Syndrom [GP024] (~16 kb)

ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ

Arthrogyrosis multiplex congenita (AMC) [GP049XL]

ECEL1, FBN2, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2

Chondrodysplasia punctata [GP050] (~7 kb)

AGPS, ARSE, EBP, GNPAT, PEX7

Klippel-Feil-Syndrom [GP169] (~13 kb)

GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18B, PAX1, RIPPLY2

Multiple epiphysäre Dysplasie [GP051] (~18 kb)

1. *COMP*, 2. *COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, SLC26A2*

Metaphysäre Dysplasie [GP055] (~10 kb)

COL10A1, MMP9, MMP13, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS

Osteogenesis imperfecta [GP057] (~24 kb)

1. *COL1A1*, 2. *COL1A2*, 3. *BMP1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1 (P3H1), PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7*

Radiale Fehlbildungen [GP058] (~9 kb)

SALL4, TBX5, SALL1

Noonan-Syndrom und RASopathien [GP092]

Noonan-Syndrom [GP092a] (nach EBM 11355 und 11356)

1. *PTPN11*
2. *BRAF, KRAS, NRAS, PIK3CA, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SOS1*

RASopathien [GP092b] (ohne Gene für Noonan-Syndrom) (~17kb)

CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, SHOC2, SPRED1

Haut- und Bindegeweberkrankungen

- | | |
|--|---|
| <p><input type="checkbox"/> Albinismus, okulokutaner [GP168] (~10 kb)
<i>MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2 (MATP), TYR, TYRP1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Aneurysmen, Aortenfehlbildungen (TAAD) [GP037] (nach EBM 11448)
1. COL3A1, 2. ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD6, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2</p> <p><input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) [GP176] (~25 kb ohne TNXB)
<i>ADAMTS2, COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2, PLOD1, TNXB (12.7kb) (COL3A1 nach EBM)</i></p> <p><input type="checkbox"/> Marfan-Syndrom [GP044] (EBM11445, 11446, 11448)
1. FBN1, 2. TGFB1, TGFB2
ggfs. ACTA2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2</p> <p><input type="checkbox"/> Cutis Laxa [GP161] (~25 kb)
<i>ALDH18A1, ATP6V0A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP4, PYCR1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Epidermolysis bullosa (EB) [GP041XL, 28,8kb]
<i>COL17A1, COL7A1, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ichthyose, autosomal rezessiv (ARCI) [GP043] (~21 kb)
1. TGM1 2. ABCA12, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1</p> <p><input type="checkbox"/> Genodermatosen, umfassende Diagnostik [GP163XL]
<i>AAGAB, ABCA12, ABHD5, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, CERS3, CLDN1, CYLD, CYP4F22, DSG, DSG1, DSP, ENPP1, SLC27A4 (FATP4), GJA1, GJB3, GJB4, IL36RN, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT16, KRT17, KRT5, KRT9, LOR, MBTPS2, NIPAL4, PNPLA1, POMP, PORCN, RASA1, RECQL4, SLURP1, SPINK5, STS, TGM1, TGM5, TRPV3</i></p> | <p><input type="checkbox"/> Dyskeratosis congenita (DC, DKC) [GP038] (~16 kb)
<i>CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53</i></p> <p><input type="checkbox"/> Ektodermale Dysplasie (ED) [GP040XL]
<i>ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BANF1, BCS1L, CDH3, CDSN, CTSC, DLX3, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, FGF10, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB6, GRHL2, GTF2H5, HR, IFT122, IFT43, KRT14, KRT74, LIPH, LPAR6, MPLKIP, MSX1, NFKBIA, OFD1, PIGL, PKP1, PORCN, PVRL1, PVRL4, SHOC2, SOX18, ST14, TP63, TRPS1, TWIST2, UBR1, WDR19, WDR35, WNT10A</i></p> <p><input type="checkbox"/> Stickler-Syndrom [GP013] (~22 kb)
<i>COL11A1, COL2A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2, COL9A1</i></p> <p><input type="checkbox"/> Fanconi Anämie [GP042] (~24 kb)
<i>BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE</i></p> <p><input type="checkbox"/> umfassende Diagnostik [GP042XL]
<i>BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4</i></p> |
|--|---|

HNO

Alport-Syndrom [GP062] (~25 kb)

1. COL4A5, 2. COL4A3, COL4A4, COL4A6, MYH9

Hypogonadismus / Kallmann-Syndrom [GP098]

AXL, CHD7, FEZF1, FGFR1, FGF8, FGF17, HS6ST1, IL17RD, KAL1, HESX1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, WDR11

umfassende Diagnostik [GP098XL]

CHD7, DMP1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FLRT3, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KAL1, KISS1R, NELF, NSMF, PHEX, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11

Refsum-Syndrom [GP010] (~7 kb)

PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH

Schwerhörigkeit, nicht-syndromal [GP064] (~25 kb)

GJB2, GJB6, MYO7A, POU3F4, SLC26A4, USH2A

umfassende Diagnostik [GP064XL]

ACTG1, CCDC50, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DFNA5, DFNB31, DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DSPP, ESPN, ESRRB, EYA4, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KARS, KCNQ4, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MIR96, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, STRC, TECTA, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, USH1C, USH2A, WFS1

Schwerhörigkeit, syndromal [GP065XL]

ABHD12, ALMS1, ANKH, ATP6V1B1, BSND, CACNA1D, CD151, CDH23, CDKN1C, CHD7, CHSY1, CIB2, CLDN14, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DFNB31, DFNB59, DLX5, EDN3, EDNRB, ESPN, ESRRB, EYA1, FGF3, FOXI1, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR98, GPSM2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MITF, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NDP, NLRP3, OTOA, OTOF, PAX3, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, RDX, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, SNAI2, SOX10, STRC, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1

Stickler-Syndrom [GP013] (~22 kb)

COL11A1, COL2A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2, COL9A1

USHER-Syndrom [GP091] (~24 kb)

1. USH2A, 2. MYO7A, USH1C

umfassende Diagnostik [GP091XL]

CDH23, CIB2, CLRN1, DFNB31, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A

Kardiologische Erkrankungen

Aneurysmen, Aortenfehlbildungen (TAAD) [GP037] (nach EBM 11448)

1. COL3A1, 2. ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD6, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

Angeborener Herzfehler [GP173] (~ 25 kb)

ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA5, GATA4, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20

Brugada-Syndrom [GP084] (~28 kb)

1. SCN5A, 2. SCN10A, CACNA1C, TRPM4, CACNB2, SCN1B, CACNA2D1

Long-QT-Syndrom [GP090] (~24 kb)

1. KCNQ1, KCNH2, 2. SCN5A, ANK2, KCNE2

umfassende Diagnostik [GP090XL]

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CAV3, DSP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1

Short-QT-Syndrom und Vorhofflimmern [GP094] (~23 kb)

ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

Herzrhythmusstörungen, allgemeine [GP159XL]

ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CAV3, DSP, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, NPPA, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4

Kardiomyopathie, arrhythmogene familiäre isolierte

rechtsventrikuläre (ARVD/C) [GP082] (~20 kb)

1. DSG2, DSP, DSC2, PKP2, JUP

umfassende Diagnostik [GP082XL]

DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN

Kardiomyopathie, dilatativ [GP085XL]

ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, PSEN1, RAF1, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

Kardiomyopathie, hypertroph [GP087] (~25 kb)

1. MYH7, MYBPC3, 2. ACTC1, ACTN2, CSRP3, MYH6, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, TNNT2, TCAP, TNNC1, TNNI3

Kardiomyopathie, linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) [GP089] (~25 kb)

ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1

Noonan-Syndrom und RASopathien [GP092]

Noonan-Syndrom [GP092a] (nach EBM 11355 und 11356)

1. PTPN11
2. BRAF, KRAS, NRAS, PIK3CA, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SOS1

RASopathien [GP092b] (ohne Gene für Noonan-Syndrom) (~17kb)

CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, SHOC2, SPRED1

Leber, Niere, Endokrinologie

Alport-Syndrom [GP062] (~25 kb)

1. COL4A5 2. COL4A3, COL4A4, COL4A6, MYH9

Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~20 kb)

ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8

umfassende Diagnostik [GP003XL]

ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP

Barter-Syndrom [GP096] (~16 kb)

BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3

Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) [GP097] (~18 kb)

ACTN4, ARHGAP24, CD2AP, INF2, MYO1E, PAX2, TRPC6

Hypogonadismus / Kallmann-Syndrom [GP098] (~x kb)

AXL, CHD7, FEZF1, FGFR1, FGF8, FGF17, HS6ST1, IL17RD, KAL1, HESX1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, WDR11

umfassende Diagnostik [GP098XL]

CHD7, DMP1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FLRT3, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KAL1, KISS1R, NELF, NSMF, PHEX, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11

Familiärer Hyperinsulinismus [GP160] (~18 kb)

1. ABCC8, 2. GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1 UCP2

Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)

AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RPGRIP1L, TMEM67

umfassende Diagnostik [GP004XL]

AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B

Meckel-Syndrom [GP100XL]

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

Nephronophthisen [GP102] (~25 kb)

CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67

umfassende Diagnostik [GP102XL]

CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SLC41A1, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3

Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) [GP103XL]

1. PKD1, PKD2, PKHD1 (~28 kb)
2. HNF1B, MUC1, PAX2, UMOD, BICC1 (~9 kb)

Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POI, POF) [GP104] (~14 kb)

AMH, BMP15, FIGLA, FOXL2 FSHR, INHA, NOBOX, NR5A1, PGRMC1 TGFBR3

Weitere Molekulargenetische/zytogenetische Diagnostik

- FMR1 (FraX)[†]
- Chromosomenanalyse (Li-Heparin Blut)^{††}

Stoffwechsel und Hämatopoese

Stoffwechsel

- Ahornsirupkrankheit (MSUD) [GP137] (~5kb)**
1. BCKDHA, 2. BCKDHB, 3. DBT, PPM1K
- Familiärer Hyperinsulinismus [GP160] (~18)**
1. ABCC8, 2. GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1 UCP2
- Glykogenosen (Glykogenspeicherkrankheit) [GP086XL] (30kb)**
AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PFKM, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4
- Glykosylierungsstörungen, kongenitale [GP079] (~22 kb)**
1. PMM2, 2. MPI, ALG6, 3. ALG1, ALG12, ALG2, ALG8, ALG9, DOLK, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MPDU1, RFT1 SRD5A3, TMMEM165, TUSC3
- Hereditäre Hämochromatose [GP175] (7 kb)**
1. HFE hs 2. FTL, HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1
- MODY-Diabetes [GP140] (20,9kb)**
ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B (=TCF2), HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
- Mukopolysaccharidosen (MPS) [GP141]**
ARSB, GALNS, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LDB3, MYOT, NAGLU, SGSH
- Neuronale Zeroidlipofuszinose (NCL) [GP142XL]**
ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, TPP1
- Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)**
1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5

Hämatopoese

- Bernard-Soulier-Syndrom [GP076]**
GP1BA, GP1BB, GP9
- Hermansky-Pudlak-Syndrom [GP167] (~22 kb)**
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1 HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, PLDN
- Fanconi Anämie [GP042] (~24 kb)**
BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE
- umfassende Diagnostik [GP042XL] (28,9kb)**
BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4

Mitochondriale Erkrankungen

MELAS-Syndrom [GP164]

MT-TL1, MT-ND1, MT-ND5, MT-ND4, MT-ND6, MT-CYB, MT-CO3, MT-CO1, MT-CO2, MT-ND3, MT-TF, MT-TQ, MT-TH, MT-TV, MT-TW, MT-TK, MT-TL2, MT-TE, MT-TC, MT-TS1, MT-TS2

Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [GP165]

MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TE, MT-TL1, MT-TM, MT-TQ, MT-TT

Mitochondriale Myopathie / Enzephalopathie [GP166]

MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND2, MT-ND5, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TW

Mitochondriengenom [GP105]

MT-ND4, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY

Nukleär-kodierte, mitochondriale Gene [GP106XL]

AARS2, ABCB7, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ADCK3, AFG3L2, AGK, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMT, APTX, ATL1, ATP5E, ATPAF2, AUH, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, BTD, C10orf2, C12orf65, CISD2, COA5, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, CPS1, CPT1A, CPT2, CYB5R3, CYCS, CYP27A1, D2HGDH, DARS2, DBT, DECR1, DGLUOK, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DNAJC19, DNM1L, EARS2, ELAC2, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBP1, FH, FOXRED1, FXN, GAMT, GARS, GATM, GCDH, GCK, GCSH, GDAP1, GFER, GFM1, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HIBCH, HK1, HLCS, HMGCL, HMGCS2, HOGA1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IDH1, IDH2, IDH3B, ISCU, IVD, KARS, KIF1B, KIF5A, L2HGDH, LARS2, LIAS, LRPPRC, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MFN2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, MUT, NAGS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OAT, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PANK2, PARK2, PARK7, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PINK1, PNKD, PNPLA2, POLG, POLG2, PPOX, PUS1, RARS2, REEP1, RMRP, RRM2B, SACS, SAMHD1, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC33A1, SLC6A8, SPAST, SPG20, SPG7, STAR, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TAZ, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TPK1, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UNG, UQCRRB, UQCRRQ, WFS1, WWOX, XPNPEP3, YARS2, YWHAE

Tumor (Keimbahn)

Mammakarzinom (Brustkrebs) [GP148] (nach EBM 11440)

1. Stufe: *BRCA1, BRCA2,*
2. Stufe: *CHEK2, PALB2, RAD51C*
3. Stufe: *umfassende Diagnostik [GP148XL]*
ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, FAM175A, MEN1, MRE11A, NBN, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

Ovarialkarzinom (Eierstockkrebs) [GP151XL]

BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MRE11A, MSH2, NBN, PALB2, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53

Fanconie Anämi [GP042] (~24 kb)

BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE

umfassende Diagnostik [GP042XL]

BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4

Gastrointestinaler Stromatumor (GIST) [GP143] (~19 kb)

KIT, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127

Gorlin-Goltz-Syndrom [GP144] (~10 kb)

PTCH1, PTCH2, SUFU

Hereditäres Nicht-Polypöses Kolorektales Karzinom (HNPCC) / Lynch-Syndrom [GP145] (nach EBM 11431 od. 11432)

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (nur Deletionen)

Kolonkarzinom [GP146XL]

APC, BMPR1A, BUB1B, MET, CHEK2, MLH1, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53

Magenkarzinom [GP147] (~23 kb)

BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53

Melanom, familiär [GP149] (~9,5 kb)

CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, PTEN, RB1

Nierenkarzinom [GP150XL]

CHEK2, EPCAM (nur Deletionen), FH, FLCN, GPC3, HRPT2, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1

Pankreaskarzinom (inkl. chronischer Pankreatitis) [GP152XL]

APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, SPINK1, STK11, TP53

Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom [GP153] (~19 kb)

MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

Polyposis Coli [GP157XL]

APC, BMPR1A, CHEK2, FLCN, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD, POLE, PTEN, SMAD4, STK11

Schilddrüsenkarzinom [GP154] (~6 kb)

PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD

Umfassende Diagnostik erblicher Tumorerkrankungen [GP155XL]

APC, AR, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTNL2, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, ELAC2, FH, FLCN, GPC3, HOXB13, KIT, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MSR1, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS1, PMS2, PRKAR1A, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNASEL, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCB1, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, ZFHX3