

Untersuchungsverzeichnis synlab Medizinisches Versorgungszentrum Humane Genetik München GmbH

2010/11

Geschäftsführung und
ärztliche Leitung:
Dr. med. Dr. rer. nat.
Claudia Nevinny-Stickel
Lindwurmstraße 23
80337 München

Tel.: (089) 54 86 29 - 0
Fax: (089) 54 86 29 - 243
info@humane-genetik.de
www.humane-genetik.de

Impressum

Irrtum und Änderungen vorbehalten

© 4. Auflage 2010/11 by
synlab Medizinisches Versorgungszentrum
Humane Genetik München GmbH
Dr. med. Dr. rer. nat. Claudia Nevinny-Stickel

synlab Medizinisches Versorgungszentrum Humane Genetik München GmbH Praxis und Labor für Humangenetik

Dr. med. Dr. rer. nat.
Claudia Nevinny-Stickel
FÄ für Humangenetik

Anschrift

Lindwurmstraße 23
80337 München

E-Mail

info@humane-genetik.de

Internet

www.humane-genetik.de

Telefon

Zentrale	+49(89)548629 -0
Fax	-243
Sekretariat	-566
Probeneingang	-571
Abrechnung	-567
Molekulargenetik	-554
Zytogenetik	-559

Sprechzeiten

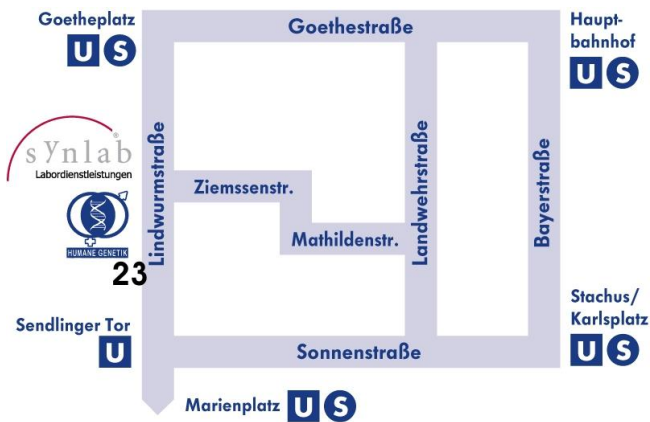
Mo – Fr
8.30 – 18.00 Uhr

Ansprechpartner

Molekulargenetik:
Claudia Bayerl
Dr. rer. nat. Anke Holton
Dr. phil. nat. Stephanie Kleinle (Fachhumangenetikerin)

Zytogenetik/ Molekulare Zytogenetik:
Dr. rer. nat. Birgit Becker (Fachhumangenetikerin)

Anfahrt



Lebenslauf

Dr. med. Dr. rer. nat.
Claudia Nevinny-Stickel

1974	Abitur
1975 – 1980 München	Studium der Chemie FU Berlin/LMU
1980	Chemiediplom
1980 – 1984	Promotion zum Doktor der Naturwissenschaften TU München
1983 – 1989	Studium der Humanmedizin LMU München/Ulm/TU München
1990 – 1991	Ärztin im Praktikum Labor für Immungenetik Kinder-Poliklinik Universität München
1991	Approbation
1992	Promotion Humanmedizin
1992 – 1993	Labor für Immungenetik Kinder-Poliklinik der Universität München
1994	Praxis für Laboratoriumsmedizin Dr. Bieger und Kollegen
1995 – 1997	Abteilung für medizinische Genetik Kinderzentrum München
1998	Anerkennung zur Fachärztin für Humangenetik
1999 seit 2000	Niederlassung als Ärztin für Humangenetik medizinische und kaufmännische Geschäftsführerin des MVZ Humane Genetik der synlab GmbH

Mitgliedschaften

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik
Berufsverband Medizinische Genetik
European Society of Human Genetics
Deutsche Gesellschaft für Immungenetik
Gesellschaft für Biochemie und Molekularbiologie

Inhaltsverzeichnis

Präanalytik	7
Molekulargenetik	10
Anämien	10
Autoimmunerkrankungen	11
Endokrinologie	11
Erbliche Tumorerkrankungen	14
Fertilitätsstörungen	17
Fettstoffwechsel	18
Intersexualität	19
Komplexe Syndrome	20
Lebererkrankungen	25
Mitochondriale Erkrankungen	27
Neurodegenerative Erkrankungen	28
Neuromuskuläre Erkrankungen	31
Osteoporoserisiko	32
Periodische Fieber-Syndrome	33
Pharmakogenetik	34
Stoffwechselerkrankungen	35
Thrombophilie / Atherosklerose	40
Uniparentale Disomien	42
Vaterschaftsanalysen	43
Chromosomendiagnostik	44
Klassische Zytogenetik (pränatal)	44
Klassische Zytogenetik (postnatal)	46
Molekularzytogenetik	48
Array-CGH	51
Qualitätsmanagement	52
Index	56

Präanalytik

Material und Vorbereitung des Patienten

Für genetische Untersuchungen werden kernhaltige Zellen benötigt, die entweder kultiviert werden oder aus denen DNA extrahiert wird. Daher bedarf es keiner Vorbereitung des Patienten. Er muss nicht nüchtern sein. Blut kann zu jeder Tageszeit abgenommen werden und sollte bis zur Weiterleitung ans Labor bei Raumtemperatur oder im Kühlschrank gelagert werden.

Die Blutabnahme sollte stets unter sterilen Bedingungen erfolgen. Die Röhren möglichst bis zur vorgesehenen Markierung füllen. Mehrmals über Kopf schwenken, um eine optimale Mischung zwischen Blut und Antikoagulans zu gewährleisten. Die Blutprobe möglichst umgehend an das Labor weiterleiten. Dabei extreme Temperaturen während des Transports vermeiden.

Bitte fordern Sie bei Bedarf Transportmedien und Versandmaterial an. Informieren Sie sich bitte unter +49(89)548629-0 über die Möglichkeit des Probenverkehrs über einen Fahrdienst.

Zytogenetische und molekularzytogenetische Untersuchungen

5 ml steriles Heparinblut (Säuglinge, Kleinkinder < 5 ml)
10-15 ml Fruchtwasser
10-20 mg Chorionzotten
Abortmaterial mit Chorionzotten
Hautbiopsie
Wangenschleimhautabstrich

Array-CGH:

3-5 ml frisches EDTA-Blut (zur Validierung von nachgewiesenen Veränderungen zusätzlich 3-5 ml Heparinblut, EDTA- bzw. Heparinblut der Eltern)
2 µg DNA

Molekulargenetische Untersuchungen

5 ml EDTA-Blut (Kleinkinder und Säuglinge < 3 ml)
Fruchtwasser
Chorionzotten
Abortmaterial
Gewebe
Hautbiopsie
Wangenschleimhautabstrich

Abstammungsuntersuchungen

2 x Wangenschleimhautabstrich (Wattebürstchen) bei Kindern
3 ml EDTA-Blut bei Erwachsenen

Identifikation der Proben und Anforderung

Probenmaterial und Überweisungs- / Anforderungsschein müssen für eine eindeutige Identifizierung mit Barcodes gekennzeichnet und / oder mit Namen und Geburtsdatum des Patienten beschriftet werden. Bitte Verdachtsdiagnose und Indikation für die angeforderte Diagnostik vermerken. **Zusätzlich benötigen wir seit dem 01.02.2010 (Gendiagnostikgesetz) eine schriftliche Einwilligung des Patienten bzw. des gesetzlichen Vertreters.** Formulare können telefonisch angefordert werden oder stehen auf unserer Homepage zur Verfügung.

Bei gesetzlich versicherten Patienten benötigen wir einen gelben Überweisungsschein (E6), auf dem die gewünschte Untersuchung vermerkt ist. **Humangenetische Analysen belasten nicht das Budget des Arztes.**

Bei stationären Patienten bzw. Privatpatienten bitte die gewünschte Untersuchung auf dem Anforderungsbogen unseres Labors vermerken. Detaillierte Angaben über besondere Merkmale, Fehlbildungen und Erkrankungen des Patienten, sowie eine Familienanamnese sind hilfreich für eine Planung der Untersuchungen und für eine Diagnosefindung.

Unser Labor gehört zur synlab-Gruppe.



Unser Analyseangebot wird ständig erweitert. Das kontinuierlich aktualisierte Leistungsverzeichnis finden Sie auf unserer Homepage www.humane-genetik.de. Sollten Untersuchungen gewünscht sein, die in unserem Verzeichnis nicht aufgeführt sind, besteht die Möglichkeit der Analyse in Kooperation mit anderen nationalen, sowie internationalen Laboratorien.

Molekulargenetik

Anämien

α -Thalassämie

OMIM: [141800](#)

- Genorte: *HBA1*, *HBA2*, Locus 16pter-p13.3
- Indikation: Anämie, Hypochromie, Mikrozytose
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse, PCR, Sequenzierung des *HBA1*- u. *HBA2*-Gens; Nachweis von Deletionen und Punktmutationen

β -Thalassämie

OMIM: [141900](#)

- Genort: *HBB*, Locus 11p15.5
- Indikation: mikrozytäre Eisen-refraktäre Anämie, HbA2-, HbF-Erhöhung
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *HBB*-Gens, MLPA-Analyse zum Nachweis von Deletionen

Sichelzellanämie

OMIM: [603903](#)

- Genort: *HBB*, Locus 11p15.5
- Indikation: Verdacht auf Sichelzellanämie
- Dauer der Untersuchung: 3-5 Tage
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der Mutationen HbS und HbC

Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel

OMIM: [305900](#)

- Genort: *G6PD*, Locus Xq28
- Indikation: Anämie (nonsphärozytisch hämolytisch), Favismus
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *G6PD*-Gens

Autoimmunerkrankungen

HLA-B27, HLA-DR, HLA-DQ Genotypisierung

OMIM: [142800](#)

- Genort: Major Histocompatibility Complex, Locus 6p21.3
- Indikation: Autoimmunerkrankungen, z.B. M. Bechterew, Diabetes mellitus, Arthritis, Zöliakie, Narkolepsie
- Dauer der Untersuchung: 2 Tage - 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: sequenzspezifische PCR (SSP)

Endokrinologie

21-Hydroxylase-Mangel (Adrenogenitales Syndrom)

OMIM: [201910](#)

- Genort: *CYP21*, Locus 6p21.3
- Indikation: Congenitale adrenale Hyperplasie, AGS, Pseudopubertas praecox, Virilisierung, Hirsutismus
- Dauer der Untersuchung: ca. 3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse, Sequenzierung des *CYP21A2*-Gens

Hyperinsulinismus / Neonataler Diabetes

Autosomal-rezessiver Erbgang, schwere, neonatale Form

OMIM: [600509](#)

- Genort: *ABCC8* (= *SUR1*), Locus 11p15.1
- Indikation: persistierende Hypoglykämie in den ersten Lebensjahren, Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *ABCC8*-Gens (39 Exons), MLPA-Analyse

OMIM: [600937](#)

- Genort: *Kir6.2* (= *KCNJ11*), Locus 11p15.1
- Indikation: persistierende Hypoglykämie in den ersten Lebensjahren, Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *Kir6.2*-Gens (1 Exon)

Autosomal-dominanter Erbgang, milderer Verlauf

OMIM: [138130](#)

- Genort: *GLUD1*, Locus 10q23.3
- Indikation: persistierende Hypoglykämie in den ersten Lebensjahren, Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 1. Stufe: PCR, Sequenzierung der Exons 6, 7, 11 und 12
 2. Stufe: bei Bedarf PCR, Sequenzierung der Exons (1-5, 8-10,13)

OMIM: [138079](#)

- Genort: *GCK*, Locus 7p15-p13
- Indikation: persistierende Hypoglykämie in den ersten Lebensjahren, Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *GCK*-Gens (10 Exons), MLPA-Analyse

MODY (Maturity-Onset Diabetes of the Young)

OMIM: [606391](#)

MODY 1

OMIM: [125850](#)

- Genort: *HNF4A*, Locus 20q12-q13.1
- Indikation: Diabetes mellitus in mehreren Generationen, frühe Manifestation i. d. Regel vor dem 25. Lebensjahr, bei Beginn milde Symptomatik
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *HNF4A*-Gens (10 Exons), MLPA-Analyse

MODY 2

OMIM: [125851](#)

- Genort: *GCK*, Locus 7p15-p13
- Indikation: Diabetes mellitus in mehreren Generationen, frühe Manifestation i. d. Regel vor dem 25. Lebensjahr, bei Beginn milde Symptomatik, keine Autoimmunphänomene, Gestationsdiabetes
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *GCK*-Gens (10 Exons), MLPA-Analyse

MODY 3

OMIM: [600496](#)

- Genort: *HNF1A* (= *TCF1*), Locus 12q24.2
- Indikation: Diabetes mellitus in mehreren Generationen, frühe Manifestation i. d. Regel vor dem 25. Lebensjahr, bei Beginn milde Symptomatik, keine Autoimmunphänomene, Gestationsdiabetes
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *HNF1A*-Gens (10 Exons), MLPA-Analyse

MODY 5 (Renal Cysts and Diabetes syndrome, RCAD)

OMIM: [137920](#)

- Genort: *HNF1B* (= *TCF2*), Locus 17q12
- Indikation: Diabetes mellitus in mehreren Generationen, frühe Manifestation i.d. Regel vor dem 25. Lebensjahr, bei Beginn milde Symptomatik, keine Autoimmunphänomene, zusätzlich urogenitale Fehlbildungen in der Familie (Polyzystische Nieren, Uterus bicornis, Beckennieren, CBAVD)
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *HNF1B*-Gens (9 Exons), MLPA-Analyse

Erbliche Tumorerkrankungen

OMIM: [175100](#), [608456](#)

FAP (Familiäre adenomatöse Polyposis)

OMIM: [611731](#)

- Genort: *APC*-Gen, Locus 5q21-q22
- Indikation: V.a. klassische FAP mit >100 Adenomen, V.a. Attenuierte FAP, Flat adenoma syndrome (5-100 Adenome, späteres Auftreten als klassische FAP), V.a. Gardner-Syndrom (wie klassische FAP mit extrakolischer Manifestation: Epidermoidzysten, Osteome, Desmoide; Gardner-Syndrom wird heute als FAP bezeichnet), V.a. Turcot-Syndrom (wie klassische FAP mit extrakolischer Manifestation (ZNS-Tumor: Medulloblastom))
- Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *APC*-Gens, MLPA-Analyse

OMIM: [604933](#)

- Genort: *MUTYH*-Gen, Locus 1p34.3-p32.1
- Indikation: V.a. klassische FAP mit > 100 Adenomen, V.a. Attenuierte FAP, MYH-assoziierten Polyposis (MAP) wird autosomal rezessiv vererbt, Betroffene meist mit unauffälliger Familienanamnese. Polypen bei MAP treten in der Regel später und weniger zahlreich auf, entarten später und mit geringerer Wahrscheinlichkeit
- Dauer der Untersuchung: 1-2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 - 1.Stufe: PCR, Sequenzierung der Exons 7 und 13 des *MUTYH*-Gens auf die beiden häufigsten Mutationen p.Tyr165Cys und p.Gly382Asp;
 - 2.Stufe: PCR, Sequenzierung der weiteren Exons 1-6, 8-12,14-16 des *MUTYH*-Gens

HNPCC (erblicher nicht polypöser Dickdarmkrebs; *hereditary nonpolyposis colon cancer*), Lynch Syndrom

OMIM: [114500](#)

- Genorte: *MSH2*-Gen, Locus 2p21-22
MLH1-Gen, Locus 3p21
MSH6-Gen, Locus 2p16
Mikrosatelliteninstabilität (MSI)
- Indikation: familiäre Häufung von Kolonkarzinomen bzw. HNPCC-assoziierten Tumoren, Doppelkarzinom siehe Bethesda Kriterien, Kolonkarzinom vor dem 45. Lebensjahr oder Adenom vor dem 40. Lebensjahr
- Dauer der Untersuchung: Mikrosatellitenanalyse ca. 10 Tage, Genanalyse 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut, und zusätzlich für MSI 10 Paraffin-schnitte (möglichst des Primärtumors), sowie histopathologischer Befundbericht, Familienanamnese bzw. Stammbaum (mit Erkrankungsalter und aktuellem Alter der Tumorpatienten)
- Methodik: Mikrosatellitenanalyse: PCR, Fragmentlängenanalyse; PCR, Sequenzierung des *MLH1*-, *MSH2*- oder *MSH6*-Gens, MLPA-Analyse

Mamma- und Ovarialkarzinom, hereditäres

OMIM: [113705](#), [600185](#)

- Genorte: *BRCA1*-Gen, Locus 17q21
BRCA2-Gen, Locus 13q12.3
- Indikation: V.a. erbliches Mamma- bzw. Ovarial-Karzinom liegt vor, wenn innerhalb einer Familie mehrere Familienangehörige an Brustkrebs erkrankt sind, Betroffene bereits in jungen Jahren erkrankten, auch Eierstockkrebs in der Familie aufgetreten ist, wenn der Brustkrebs auf beiden Seiten auftrat oder wenn bei einem Mann in der Familie Brustkrebs vorgekommen ist.
- Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
Familienanamnese bzw. Stammbaum (mit Erkrankungsalter und aktuellem Alter der Tumorpatienten)
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *BRCA1*- bzw. *BRCA2*-Gens, MLPA-Analyse

Multiple Endokrine Neoplasie Typ II (MEN Typ II)

OMIM: [171400](#)

- Genort: *RET*-Protoonkogen (Tyrosinkinase-Rezeptor), Locus 10q11.2
- Indikation: medulläres Schilddrüsenkarzinom (C-Zell-Karzinom) isoliert oder in Verbindung mit Phäochromozytom, Hyperparathyreoidismus oder seltener Schleimhautneuromen oder intestinaler Ganglioneuromatose; Familienbelastung
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung; Nachweis von Mutationen in den Exons 10, 11, 13 – 16, MLPA-Analyse

Neurofibromatose Typ 1 (NF1)

OMIM: [162200](#)

- Genort: *NF1*, Locus 17q11.2
- Indikation: Cafe-au-lait Flecken (>5 mm), Neurofibrome, axillary freckeling (Sommersprossenähnliche Pigmentierung im Achsel- und Lendenbereich), Lisch-Knötchen, Familienbelastung
- Dauer der Untersuchung: ca. 3-4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *NF1*-Gens, MLPA-Analyse

Fertilitätsstörungen

Männliche Infertilität

Azoospermiefaktor

OMIM: [415000](#)

- Genort: *AZF*, Locus Yq11
- Indikation: Infertilität aufgrund von nicht-obstruktiver Azoospermie, Kryptozoospermie oder Oligozoospermie
- Dauer der Untersuchung: 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Nachweis von Mikrodeletionen in der *AZF*-Genregion

Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)

OMIM: [277180](#)

- Genort: *CFTR*, Locus 7q31.3
- Indikation: Infertilität aufgrund von obstruktiver Azoospermie
- Dauer der Untersuchung: 1-3 Wochen; je nach Anforderung
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: je nach Anforderung:
 - Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der häufigsten Mutation p.Phe508del
 - PCR, Hybridisierung (Nachweis der 36 häufigsten Mutationen; damit werden ca. 92% der in der deutschen Bevölkerung vorkommenden CF-Allele erfasst)
 - Sequenzierung des *CFTR*-Gens, MLPA-Analyse

Fettstoffwechsel

Apolipoprotein A1

OMIM: [107680](#)

- Genort: *APOA1*, Locus 11q23
- Indikation: Früherkennung des Atheroskleroserisikos, Risikoabschätzung bei familiärer Häufung von Myokardinfarkten und peripheren Verschlusskrankheiten
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *APOA1*-Gens

Apolipoprotein B

OMIM: [107730](#)

- Genort: *APOB*, Locus 2p24
- Indikation: Dyslipoproteinämie, Hypercholesterinämie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der Mutationen p.Arg3500Gln, p.Arg3500Trp, p.Arg3531Cys

Apolipoprotein E

OMIM: [107741](#)

- Genort: *APOE* E2/ E3/ E4 Polymorphismus; Locus 19q13.2
- Indikation: Dyslipoproteinämie, Hypercholesterinämie; Morbus Alzheimer
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der Allele E2, E3, E4

LDL-Rezeptor

OMIM: [143890](#)

- Genort: *LDLR*, Locus 19p13.2
- Indikation: Hypercholesterinämie
- Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *LDLR*-Gens, MLPA-Analyse

Intersexualität

21-Hydroxylase-Mangel (Adrenogenitales Syndrom)

OMIM: [201910](#)

- Genort: *CYP21*, Locus 6p21.3
- Indikation: Congenitale adrenale Hyperplasie, AGS, Pseudopubertas praecox, Virilisierung, Hirsutismus
- Dauer der Untersuchung: ca. 4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse, Sequenzierung des *CYP21A2*-Gens

SRY

OMIM: [480000](#)

- Genort: Yp11.3
- Indikation: Primäre Amenorrhoe, Gonadendysgenese, XX-Männer, Ausschlussdiagnose bei Defekten der Androgenbiosynthese (z.B. Androgenitales Syndrom), Ausschlussdiagnose bei Defekten des Androgenrezeptors (z.B. Testikuläre Feminisierung)
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR

Komplexe Syndrome

Aarskog-Syndrom (Faziogenitale Dysplasie)

OMIM: [305400](#)

- Genort: *FGD1*, Locus Xp11.21
- Indikation: V.a. Faziogenitale Dysplasie (Facies mit Makrozephalie, dreieckiger Stirnhaaransatz, Hypertelorismus, antimongoloide Lidachse etc., Kleinwuchs, kurze Hände u. Füße mit häutigen Syndaktylien, Schalskrotum, Kryptorchismus)
- Dauer der Untersuchung: 3-4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *FGD1*-Gens, MLPA-Analyse

Angelman-Syndrom

OMIM: [105830](#)

- Genort: *SNRPN*-Genlocus; *UBE3A*-Gen, Locus 15q11-13
- Indikation: Schwere mentale Retardierung, ausbleibende Sprachentwicklung, häufige Lachepisodes, ataktische Extremitätenbewegungen, Mikrozephalie, Epilepsie, Muskelhypotonie, charakteristische faciale Merkmale; Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 2 Wochen
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: methylierungssensitive MLPA, Mikrosatellitenanalyse, FISH, PCR, Sequenzierung des *UBE3A*-Gens

Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS)

OMIM: [130650](#)

- Genort: *H19*-/*KCNQ1OT1*-Genlocus; Locus 11p15.5
- Indikation: Makroglossie, Makrosomie, Defekte der Abdominalwand (z.B. Nabelhernie), Hemihyperplasie, Organomegalie und Nephropathie
- Dauer der Untersuchung: 1-2 Wochen
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: methylierungssensitive MLPA, Mikrosatellitenanalyse, FISH

DiGeorge-Syndrom

OMIM: [188400](#)

- Genort: 22q11.2-Genlocus, 10p14 (*DGS2*)
- Indikation: Thymushypoplasie bzw. -aplasie, Immundefekt, Hypokalzämie, Herzfehler
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Methodik: MLPA-Analyse, FISH

Fragiles X-Syndrom (Martin-Bell-Syndrom, FraX-A)

OMIM: [309550](#)

- Genort: *FMR1*, Locus Xq27.3
- Indikation: Großwuchs, große Hände und Füße, Makroorchie, mentale Retardierung (vor allem bei Jungen, Häufigkeit 1:1250), Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 2 Wochen, Pränataldiagnostik: 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Southern Blot, PCR, Fragmentanalyse; Bestimmung der CGG-Repeat-Länge

Fragiles X-Syndrom (FraX-E)

OMIM: [309548](#)

- Genort: *FMR-2*, Locus Xq28
- Indikation: mentale Retardierung (vor allem bei Jungen) Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 2 Wochen
Pränataldiagnostik: 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Southern Blot, PCR, Fragmentanalyse; Bestimmung der GCC-Repeat-Länge

HDR (Hypoparathyroidism, Sensorineural Deafness, and Renal Disease) Syndrom

OMIM: [146255](#)

- Genort: GATA3-Gen, Locus 10p15
- Indikation: Hypokalzämie, Tetanie oder afebrile Konvulsionen, der Hörverlust ist meist beidseitig und reicht von leichter bis zu schwerer Beeinträchtigung. Die Nierenanomalien manifestieren sich in vielfältiger Weise: nephrotisches Syndrom, Zystenniere, Nierendysplasie, -hypoplasie oder -aplasie, Verformungen von Nierenkelch und Nierenbecken, vesikoureteraler Reflux, chronisches Nierenversagen, Hämaturie, Proteinurie und Nierenfibrose.
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des GATA3-Gens, MLPA-Analyse

Kallmann-Syndrom

OMIM: [308700](#), [147950](#)

- Genorte: *KAL1*, *FGFR1*, *KISS1R*, *NELF*, *GNRH1*, *GNRHR*, *PROK2*, *PROKR2*, Locus Xp22.3, 8p11.2-p11.1, 8p12, 19p13.3, 9q34.3, 8p21, 4q21.2, 3p13 oder 20p12.3
- Indikation: hypogonadotroper Hypogonadismus und Anosmie oder Hyposmie
- Dauer der Untersuchung: 2-3 Wochen
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: Sequenzierung des *KAL1*- und *FGFR1*-Gens, MLPA-Analyse, FISH

LEOPARD-Syndrom

OMIM: [151100](#)

- Genorte: *PTPN11*, Locus 12q24.1
- Indikation: angeborene Fehlbildungen von Herz und Haut; LEOPARD als Akronym steht für: **L**entiginose, **E**KG-Veränderungen (Schenkelblock), **O**kulär (Hypertelorismus), **P**ulmonalstenose und subvalvuläre Aortenstenose, **A**nomalien der Geschlechtsorgane (Hypospadie, Kryptorchismus, Keimdrüsenunterdrückung), **R**etardiertes Wachstum (Skelettanomalien wie Trichterbrust, Scapula alata, Überstreckbarkeit der Gelenke); Taubheit (englisch **d**eafness) sensorineural
- Dauer der Untersuchung: 1.Stufe ca. 1 Woche, Stufe 2: ca. 1-2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 - 1.Stufe: PCR , Sequenzierung der Exons 7, 12 und 13 des *PTPN11*-Gens
 - 2.Stufe: bei Bedarf PCR , Sequenzierung der Exons 1-6, 8-11, 14 und 15 des *PTPN11*-Gens

Marfan-Syndrom

OMIM: [154700](#)

- Genort: Fibrillin-1-Gen (*FBN1*), Locus 15q21.1
- Indikation: generalisierte Bindegewebsschwäche, Hochwuchs mit marfanoidem Erscheinungsbild, Gelenküberstreckbarkeit, Skoliose, Linsenluxationen, familiäre Belastung
- Dauer der Untersuchung: ca. 3-4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *FBN1*-Gens, MLPA-Analyse

Noonan-Syndrom

OMIM: [163950](#), [610733](#)

- Genort: *PTPN11*, Locus 12q24.1; *SOS1*, Locus 2p22-p21
- Indikation: angeborene Herzfehler (vor allem Pulmonalstenosen u. Hypertrophie des Herzmuskels), Minderwuchs, Hodenhochstand bei Jungen, dreieckige Gesichtsform, Hypertelorismus, hängende Augenlider, breiter Halsansatz, teilweise leichte geistige Behinderung
- Dauer der Untersuchung: 1. Stufe ca. 1 Woche, Stufe 2 u. 3: jeweils ca. 1-2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 1. Stufe: PCR, Sequenzierung der Exons 3, 7, 8 und 13 des *PTPN11*-Gens
 2. Stufe: bei Bedarf PCR, Sequenzierung des *SOS1*-Gens
 3. Stufe: bei Bedarf PCR, Sequenzierung der Exons 1-2, 4-6, 9-12, 14 und 15 des *PTPN11*-Gens

Prader-Willi-Syndrom

OMIM: [176270](#)

- Genort: *SNRPN*, Locus 15q11-13
- Indikation: Neugeborene mit ausgeprägter Muskelhypotonie, Kleinkinder u. Erwachsene mit Adipositas, Minderwuchs, Hypogonadismus u. -genitalismus, Lernbehinderung; Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: 2 Wochen
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: methylierungssensitive MLPA-Analyse, Mikrosatellitenanalyse, FISH

Rett-Syndrom

OMIM: [312750](#)

- Genort: *MECP2*, Locus Xq28
- Indikation: mentale Retardierung bei Mädchen, Autismus, stereotype Handbewegungen
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *MECP2*-Gens, MLPA-Analyse

SHOX-Syndrom

OMIM: [312865](#)

- Genort: *SHOX*/*SHOXY*, Locus Xpter-p22.32 / Ypter-p11.2
- Indikation: idiopathischer Kleinwuchs, Léry-Weill Syndrom, Mesomele Dysplasie Typ Langer
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse, PCR, Sequenzierung des *SHOX*-Gens

Silver-Russell-Syndrom (SRS)

OMIM: [180860](#)

- Genort: *H19*-/*IGF2*-Genlocus; Locus 11p15.5, UPD7
- Indikation: pränatal beginnender Minderwuchs, besondere faciale Dymorphien und Körperasymmetrie
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: methylierungssensitive MLPA-Analyse, Mikrosatellitenanalyse UPD7

Sotos-Syndrom

OMIM: [117550](#)

- Genort: *NSD1*-Gen, Locus 5q35
- Indikation: exzessives Wachstum im Kindesalter, Makrozephalie, charakt. Gesichtsform, unterschiedlich stark ausgeprägte Lernschwierigkeiten
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Sequenzierung des *NSD1*-Gens, MLPA-Analyse

Williams-Beuren-Syndrom

OMIM: [194050](#), [609757](#)

- Genort: *WBSCR*-Genregion, Locus 7q11.2
- Indikation: Entwicklungsstörung mit Herzfehler (am häufigsten eine supralvalvuläre Aortenstenose, SVAS) in 75% der Fälle, mit psychomotorischer Retardierung, charakt. fazialen Dysmorphien u. spezifischen Kognitions- u. Verhaltensprofil
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: Anforderung mit Chromosomenanalyse: 3 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
- Methodik: MLPA-Analyse, FISH

Lebererkrankungen

Crigler-Najjar-Syndrom Typ I/II

OMIM: [143500](#); [606785](#)

- Genort: *UGT1A1*, Locus 2q37
- Indikation: Hyperbilirubinämie, congenital familial nonhemolytic jaundice with kernicterus
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *UGT1A1*-Gens (incl. TA-Expansion im Promotor)

Hereditäre Hämochromatose

OMIM: [235200](#)

- Genort: *HFE*, Locus 6p21.3
- Indikation: erhöhte Serumeisen-, Ferritin- u. Transferrinsättigungswerte, Leberzirrhose, Diabetes mellitus, Hautpigmentierung (Bronzehaut), Kardiomyopathie, Arthrose positive Familienanamnese
- Dauer der Untersuchung: 1.Stufe: ca. 1 Woche, 2.Stufe: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 - 1.Stufe: Real-time PCR (LightCycler); Nachweis der Mutationen: p.Cys282Tyr, p.His63Asp und p.Ser65Cys;
 - 2.Stufe: PCR, Sequenzierung des *HFE*-Gens

Hämochromatose Typ 2B (juvenile Form)

OMIM: [602390](#)

- Genort: Hepsidin Antimicrobial Peptide Gen (*HAMP*, Hepsidin), Locus 19q13
- Indikation: juvenile Hämochromatose, Organmanifestation in der 2.-3.- Dekade oder adulte Hämochromatose bei zusätzlich heterozygoter *HFE*-Mutation p.Cys282Tyr; erhöhte Serumeisen-, Ferritin- und Transferrinsättigungswerte, Leberzirrhose, Diabetes mellitus, Hautpigmentierung (Bronzehaut), Kardiomyopathie, Arthrose, positive Familienanamnese
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *HAMP*-Gens

Hyperbilirubinämie (M. Meulengracht, M. Gilbert)

OMIM: [143500](#)

- Genort: *UGT1A1*, Locus 2q37
- Indikation: Hyperbilirubinämie unklarer Genese
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse; Nachweis der TA-Expansion im Promotor; Sequenzierung des *UGT1A1*-Gens

Morbus Wilson

OMIM: [277900](#)

- Genort: *ATP7B*, Locus 13q14.3
- Indikation: Hepato-, Splenomegalie, neurologische Störungen, Kayser-Fleischer-Cornea-Ring
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der Punktmutation p.His1069Gln

Mitochondriale Erkrankungen

Kearns-Sayre-Syndrom

Pearson-Syndrom

Chronische progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO-Syndrom)

OMIM: [530000](#), [557000](#)

- Genort: mitochondriales Genom
- Indikation: Verdacht auf mitochondriale Stoffwechselstörung; Epilepsie, Myopathien, Sehstörungen
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: Muskelbiopsie, Wangenabstrich, 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Long range PCR, Quantifizierung; Nachweis von Deletionen / Duplikationen

Lebersche Optikusneuropathie (LHON)

OMIM: [535000](#)

- Genort: *ND1*, *ND4*, *ND6*, mitochondriales Genom
- Indikation: unklare bilaterale oder unilaterale Optikusneuropathie, Zentralskotom
- Dauer der Untersuchung: ca: 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Sequenzierung, Quantifizierung; Nachweis der drei primären Punktmutationen m.11778G>A, m.3460G>A, m.14484T>A

Leigh-Syndrom,

Neuropathie, Ataxie und Retinitis pigmentosa

(NARP-Syndrom)

OMIM: [256000](#), [551500](#)

- Genort: *MT-ATP6*, mitochondriales Genom
- Indikation: subakute neurodegenerative Erkrankung, bilaterale, symmetrische Läsionen des Hirnstammes (Leigh-Syndrom), mildere Form (NARP-Syndrom)
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Sequenzierung, Quantifizierung; Nachweis der Punktmutationen m.8993T>G u. m.8993T>C

Mitochondrialer Diabetes

OMIM: [520000](#), [590050](#)

- Genort: *MT-TL1*, mitochondriales Genom
- Indikation: Diabetes mellitus in der mütterlichen Familie, Schwerhörigkeit (Diabetes und Deafness-Syndrom), hypertrophe Cardiomyopathie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Sequenzierung, Quantifizierung; Nachweis der Punktmutation m.3243A>G

Mitochondriale Myopathie, Enzephalopathie, Laktatazidose mit Schlaganfall-ähnlichen Episoden (MELAS-Syndrom)

OMIM: [540000](#)

- Genort: *MT-TL1*, mitochondriales Genom
- Indikation: Verdacht auf mitochondriale Stoffwechselstörung
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: Muskelbiopsie, Wangenabstrich, 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Sequenzierung, Quantifizierung; Nachweis der Punktmutation m.3243A>G

Myklone Epilepsie und "ragged-red fibers" (MERRF-Syndrom)

OMIM: [545000](#)

- Genort: *MT-TK*, mitochondriales Genom
- Indikation: Myklone Epilepsie, "ragged-red fibers" in der Histologie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: Muskelbiopsie, Wangenabstrich, 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP, Sequenzierung, Quantifizierung, Nachweis der Punktmutation m.8344A>G

Neurodegenerative Erkrankungen

CADASIL (Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy)

OMIM: [125310](#)

- Genort: *NOTCH3*, Locus 19p13.2-p13.1
- Indikation: Schlaganfälle u. Demenz im frühen mittleren Alter, Migräne, Mikroangiopathie
- Dauer der Untersuchung: 1.Stufe: ca. 1 Woche, 2.Stufe: ca. 3-4 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 - 1.Stufe: PCR, Sequenzierung der Exons 3-6 und 11 auf die häufigsten Mutationen
 - 2.Stufe: PCR, Sequenzierung der weiteren codierenden Exons 1-2, 7-10,12-33

Huntington Erkrankung

OMIM: [143100](#)

- Genort: Huntingtin *HTT (IT15)*, Locus 4p16.3
- Indikation: V.a. Chorea Huntington positive Familienanamnese
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse; Bestimmung der CAG-Repeat-Länge

Myotone Dystrophie Typ 1

OMIM: [160900](#)

- Genort: *DMPK*, Locus 19q13.2-q13.3
- Indikation: Myotonie, Curschmann-Steinert, Muskeldystrophie, Katarakt, Hypogonadismus
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse, Southern Blot; Bestimmung der CTG-Repeat-Länge

Myotone Dystrophie Typ 2 / proximale myotone Myopathie (PROMM)

OMIM: [602668](#)

- Genort: *ZNF9*, Locus 3q21
- Indikation: Myotonie, Muskeldystrophie, Katarakt; Beginn der Erkrankung im Erwachsenenalter
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Long range PCR, Fragmentanalyse; Bestimmung der CCTG-Repeat-Länge

Neuropathie, hereditäre, mit Neigung zu Drucklähmungen (HNPP)

OMIM: [162500](#)

- Genort: *PMP22*, Locus 17p11.2
- Indikation: tomakulöse Neuropathie, periphere Neuropathie, Mononeuropathie nach geringem Trauma
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Nachweis einer *PMP22*-Gen-Deletion mittels MLPA-Analyse

Neuropathie, hereditäre, motorisch-sensible Typ I (HMSN Typ IA) / Charot-Marie Tooth Typ I (CMT Typ IA)

OMIM: [118220](#), [601097](#)

- Genort: *PMP22*, Locus 17p11.2
- Indikation: neurogene Muskelatrophie, reduzierte motorische und sensorische Nervenleitgeschwindigkeiten, progrediente distale Schwäche in Beinen und/oder Händen, rezidivierende Lähmungen, Fußdeformitäten
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Nachweis einer *PMP22*-Gen-Duplikation mittels MLPA-Analyse

Neuromuskuläre Erkrankungen

Muskeldystrophie Duchenne / Becker

OMIM: [310200](#), [300376](#)

- Genort: Dystrophin, Locus Xp21
- Indikation: Muskeldystrophie, Abklärung des Trägerinnenstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse; Nachweis von Deletionen und Duplikationen

Spinale Muskelatrophie Typ I/II/III

OMIM: [253300](#), [253550](#), [253400](#)

- Genort: *SMN1*, Locus 5q12.2-q13.3
- Indikation: Verdacht auf Typ Werdnig-Hoffmann, intermediärer Typ und Kugelberg-Welander, Abklärung des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: ca.1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse; Nachweis von homozygoten/heterozygoten Deletionen

Spinobulbäre Muskelatrophie (Kennedy-Syndrom)

OMIM: [313200](#)

- Genort: *AR*, Locus Xq11-q12
- Indikation: Muskelatrophie (spinale und bulbäre), Muskelschwäche, Faszikulationen
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Fragmentanalyse; Bestimmung der CAG-Repeat-Länge

Osteoporoserisiko

OMIM: [166710](#)

Collagen1A1-Gen (COL1A1)

OMIM: [120150](#)

- Genort: COL1A1, Locus 17q21.31-q22
- Indikation: Osteoporose, vor Hormonersatztherapie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP; Nachweis des Polymorphismus in der Sp1-Region

Vitamin D-Rezeptor

OMIM: [601769](#)

- Genorte: Vitamin D-Rezeptor (*VDR*), Locus 12q12-q14
- Indikation: u.a. Osteoporose, vor Hormonersatztherapie
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR-RFLP

Periodische Fieber-Syndrome

Mittelmeerfieber, familiäres (FMF)

OMIM: [249100](#)

- Genort: Pyrin (*MEFV*), Locus 16p13
- Indikation: wiederholte Fieberschübe mit Schmerzen in Abdomen, Brust und Gelenken, Peritonitis, unklare Arthritis, Amyloidose
- Dauer der Untersuchung: 1.Stufe: ca. 1-2 Wochen, 2.Stufe: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung;
1.Stufe: Nachweis von Mutationen in den Exons 1, 2, 3, 5 und 10
2.Stufe: PCR, Sequenzierung der weiteren Exons 4, 6-9, MLPA-Analyse

Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1-assoziiertes periodisches Fieber Syndrom (TRAPS)

OMIM: [142680](#)

- Genort: Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1 (*TNFRSF1A*), Locus 12p13.2
- Indikation: Fieberattacken mit Schüttelfrost, die 2-3 Wochen anhalten und begleitet sind von diffusen Bauchschmerzen, Erbrechen, Appendizitis-ähnlichen Darmverstopfungen, Pseudozellulitis und örtlich begrenzten Muskelschmerzen am Stamm oder in den Gliedmaßen, Amyloidose
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
1.Stufe: PCR, Sequenzierung der Exons 2, 3, 4, 6, 7 und 10
2.Stufe: PCR, Sequenzierung der weiteren Exons 1, 5, 8-9

Pharmakogenetik

5-Fluoruracil-Toxizität

OMIM: [274270](#)

- Genort: *DPYD*, Locus 1p22
- Indikation: Abschätzung von Nebenwirkungen bei geplanter Chemotherapie mit 5-Fluoruracil, molekulargenetische Abklärung bei einer bereits aufgetretenen 5-Fluoruracil-Toxizität, DPD-Mangel
- Dauer der Untersuchung: 2-3 Tage
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik) zum Nachweis der Exon 14 skipping-Mutation (IVS14+1G>A)

N-Acetyltransferase NAT2

OMIM: [243400](#)

- Genort: *NAT2*, Locus 8p23.1-p21.3
- Indikation: V.a. Intoxikation, Abklärung des Acetylierungsstatus (langsamer oder schneller Acetylierer)
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, direkte Sequenzierung des *NAT2*-Gens

Glutathion-S-Transferase M1/T1

OMIM: [138350](#), [600436](#)

- Genort: *GSTM1*, *GSTT1*, Locus 1p13.3;22q11.2
- Indikation: V.a. Intoxikation
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR; Nachweis einer homozygoten Deletion des *GSTM1*- oder *GSTT1*-Gens

UDP-Glucuronosyl-Transferase

OMIM: [191740](#)

- Genort: *UGT1A1*, Locus 2q37 (vergl. Hyperbilirubinämie)
- Indikation: V.a. Intoxikation bei Chemotherapie mit Irinotecan (CPT-11)
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 1. Stufe: PCR, Fragmentanalyse; Nachweis der TA-Expansion im Promotor
 2. Stufe: Sequenzierung des *UGT1A1*-Gens

Thiopurin S-Methyltransferase (TPMT)

OMIM: [187680](#)

- Genort: *TPMT*, Locus 6p22.3
- Indikation: Verdacht auf Unverträglichkeit von Thiopurin-derivaten (z.B. 6-Mercaptopurin)
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der Polymorphismen c.238G>C, c.460G>A und c.719A>G

Stoffwechselerkrankungen

21-Hydroxylase-Mangel (Adrenogenitales Syndrom)

OMIM: [201910](#)

- Genort: *CYP21*, Locus 6p21.3
- Indikation: Congenitale adrenale Hyperplasie, AGS, Pseudopubertas praecox, Virilisierung, Hirsutismus
- Dauer der Untersuchung: ca. 3 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: MLPA-Analyse, Sequenzierung des *CYP21A2*-Gens

a1-Antitrypsin

OMIM: [107400](#)

- Genort: *SERPINA1*, Locus 14q32.1
- Indikation: Lungenemphysem, Leberveränderungen, Ikterus prolongatus
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik:
 - 1.Stufe: Real-time-PCR (LightCycler-Technik), Nachweis von S- und Z-Mutation
 - 2.Stufe: PCR, Sequenzierung des *SERPINA1*-Gens

Cystische Fibrose (Mukoviszidose) / Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD)

OMIM: [219700](#)

- Genort: *CFTR*, Locus 7q31.2
- Indikation: Mekoniumileus, chronisch rezidivierende Bronchitiden, Pneumonien, grenzwertiger oder positiver Schweißtest, Pankreasinsuffizienz, Fertilitätsstörung (Verdacht auf CBAVD) Analyse des Überträgerstatus in Risikofamilien
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-3 Wochen, je nach Anforderung
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: je nach Anforderung:
 - Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der häufigsten Mutation p.Phe508del
 - PCR, Hybridisierung (Nachweis der 36 häufigsten Mutationen; damit werden ca. 92% der in der deutschen Bevölkerung vorkommenden CF-Allele erfasst)
 - Sequenzierung des *CFTR*-Gens, MLPA-Analyse

Fruktose-Intoleranz

OMIM: [229600](#)

- Genort: Aldolase B (*ALDOB*), Locus 9q22.3 ·
- Indikation: Fruktose-/ Saccharose-Intoleranz; Hypoglykämie, Erbrechen
- Dauer der Untersuchung: 1.Stufe: ca. 1 Woche, 2.Stufe: ca. 1-2 Wochen ·
- Material: 3 ml EDTA-Blut ·
- Methodik:
 - 1.Stufe: PCR, Sequenzierung der Exons 5, 6 und 9 auf die häufigsten Mutationen
 - 2.Stufe: Sequenzierung des kompletten *ALDOB*-Gens, MLPA-Analyse

Hereditäre Pankreatitis

Gene: PRSS1, SPINK1 und CFTR

OMIM: [167800](#)

Indikation: chronische Pankreatitis vor dem 30. Lebensjahr, erhöhte Amylase und Lipase bei Kindern, Prädisposition für hereditäre Pankreatitis

Kationisches Trypsinogen (PRSS1)

OMIM: [276000](#)

- Genort: *PRSS1* (Kationisches Trypsinogen), Locus 7q35
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung der Exons 2 u. 3 (Detektionsrate >90%)

Serin Protease Inhibitor, Kazal Typ 1 (SPINK)

OMIM: [167790](#)

- Genort: *SPINK1* (Serin Protease Inhibitor, Kazal Typ 1), Locus 5q32
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *SPINK1*-Gens

Cystic Fibrosis Transmembrane Conductance Regulator (CFTR)

OMIM: [602421](#)

- Genort: *CFTR*, Locus 7q31.2
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 - 3 Wochen, je nach Fragestellung
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: je nach Anforderung:
 - Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis der häufigsten Mutation p.Phe508del
 - PCR, Hybridisierung (Nachweis der 36 häufigsten Mutationen; damit werden ca. 92% der in der deutschen Bevölkerung vorkommenden CF-Allele erfasst)
 - Sequenzierung des *CFTR*-Gens, MLPA-Analyse

Laktoseintoleranz

OMIM: [223100](#)

- Genort: Lactase Phlorizin Hydrolase-Gen (*LPH*), Locus 2q21
- Indikation: Laktoseintoleranz; Blähungen, Durchfall und starke Darmkrämpfe nach dem Verzehr von laktosehaltigen Nahrungsmitteln, Osteoporoserisiko
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik); Nachweis des Promotorpolymorphismus -13910T>C des *LPH*-Gens

MCAD (Medium-chain acyl-CoA Dehydrogenase) Mangel

OMIM: [201450](#)

- Genort: *ACADM*, Locus 1p31
- Indikation: auffällige Acylcarnitine im Neugeborenen-Screening
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 1 ml EDTA-Blut, Stanze Neugeborenen-Screening
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *ACADM*-Gens

Morbus Fabry (α -Galaktosidase-A Mangel)

OMIM: [301500](#)

- Genort: *GLA*, Locus Xq22
- Indikation: Komb. aus typ. Hautveränd. (Angiokeratome), Hornhaut- / Linsentrübungen, Schmerzen u. Kribbeln in Händen u. Füßen, unerkl. Fieberschübe, vermind. Schwitzen, Magen-Darm-Probleme wie Bauchschmerzen/ Durchfall
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *GLA*-Gens, MLPA-Analyse

Phenylketonurie / Hyperphenylalaninämie (PKU / HPA)

OMIM: [261600](#)

- Genort: Phenylalanin-Hydroxylase (*PAH*), Locus 11q22.3
- Indikation: postpartal auffälliges Neugeborenen-Screening, Hyperphenylalaninämie
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung des *PAH*-Gens, MLPA-Analyse

Altersbedingte Makuladegeneration (AMD)

OMIM: [610698](#)

- Genorte: *CFH*-Gen, Locus 1q32
- Indikation: Risikoabschätzung für altersbedingte Makuladegeneration (AMD)
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung; Abklärung des Polymorphismus p.Tyr402His

Prostatakrebsrisiko (5- α -Reduktase)

OMIM: [607306](#)

- Genort: *SRD5A2*-Gen, Locus 2p23
- Indikation: Prädisposition für Prostatakrebs
- Dauer der Untersuchung: ca. 1 Woche
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: PCR, Sequenzierung; Abklärung der Polymorphismen p.Ala49Thr, p.Val89Leu

Thrombophilie / Atherosklerose

OMIM: [188050](#)

- Indikation: Thrombosen, Embolien, Atherosklerose, Homocysteinämie
- Dauer der Untersuchungen: ca. 2 Tage bis 1 Woche je nach Test
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Real-time-PCR (LightCycler-Technik), PCR, PCR-RFLP

Angiotensin converting enzym (ACE)

OMIM: [106180](#)

- Genort: *ACE*, Locus 17q23
- Nachweis des Deletions/Insertions Polymorphismus im Intron 15 des *ACE*-Gens

Faktor II / Prothrombin

OMIM: [176930](#)

- Genort: *F2*, Locus 11q11
- Nachweis des Polymorphismus c.20210G>A im 3'UTR des Prothrombin-Gens

Faktor V Leiden / APC-Resistenz

OMIM: [227400](#)

- Genort: *F5*, Locus 1q23
- Nachweis des Polymorphismus p.Arg506Gln (Leiden-Mutation, c.1691G>A) im Faktor V-Gen

Faktor V-Gen

OMIM: [227400](#)

- Genort: *F5*, Locus 1q23
- Nachweis des Polymorphismus p.His1299Arg im Faktor V-Gen

Faktor XIII-Gen

OMIM: [134570](#)

- Genort: *F13A1*, Locus 6p25-24
- Nachweis des Polymorphismus p.Val34Leu im Faktor13A1-Gen

β-Fibrinogen-Gen

OMIM: [134830](#)

- Genort: β-Fibrinogen-Gen (*FGB*), Locus 4q28
- Nachweis des Promotor-Polymorphismus c.-455G>A im Fibrinogen-Gen

Glykoprotein Ia-Gen (ITGA2)

OMIM: [192974](#)

- Genort: GP Ia (*ITGA2*), Locus 5q23-q31
- Nachweis des Polymorphismus c.807C>T im *ITGA2*-Gen

Glykoprotein IIIa-Gen (ITGB3)

OMIM: [173470](#)

- Genort: GP IIIa (*ITGB3*), Locus 17q21.32
- Nachweis des Polymorphismus HPA-1a/1b (p.Leu33Pro; c.1565C>T) im Exon 2 des *ITGB3*-Gens

MTHFR-Gen

OMIM: [236250](#)

- Genort: *MTHFR*, Locus 1p36.3
- Nachweis der Polymorphismen c.677C>T (p.Ala222Val) und c.1298A>C (p.Glu429Ala) im Gen der Methylentetrahydrofolat-Reduktase (Folat-Stoffwechsel) ; Kassenleistung nur noch bei erhöhten Homocystein-Serumkonzentrationen

Plasminogen-Aktivator-Inhibitor Typ 1-Gen

OMIM: [173360](#)

- Genort: *PAI-1* (*SERPINE1*), Locus 7q21.3-22
- Nachweis des Promotor-Polymorphismus 4G/5G (c.-675delG) im *PAI-1*-Gen

Uniparentale Disomien

Uniparentale Disomie 2, 6, 7, 11, 14, 15

OMIM UPD7: [180860](#)

OMIM UPD11: [130650](#)

OMIM UPD14: [608149](#)

OMIM UPD15: [105830](#), [176270](#)

- Indikation: z.B. Beckwith-Wiedemann-Syndrom; Silver-Russel-Syndrom; PWS/AS; neonataler Diabetes mellitus
- Dauer der Untersuchung: ca. 2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut
- Methodik: Mikrosatellitenanalyse, Segregationsanalyse

Vaterschaftsanalysen

- Genorte: 16 polymorphe Regionen des humanen Genoms
- Indikation: Vaterschaftsnachweis, Zwillingsanalysen, Mutterschaftsnachweis
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-2 Wochen
- Material: 3 ml EDTA-Blut, Wangenabstriche
- Methodik: PCR, Mikrosatellitenanalyse (STR-Analyse)

Zytogenetik und molekulare Zytogenetik

Pränatale Chromosomendiagnostik

Chromosomenanalyse aus Fruchtwasser

- Indikation: erhöhtes mütterliches Alter, auffälliger FTS-Screening-Befund, auffälliger Ultraschallbefund, V.a. fetale Fehlbildung, elterliche chromosomale Strukturveränderung, vorangegangene Fehl- oder Totgeburt, Geburt von Kind mit Chromosomen-veränderung, Geburt von Kind mit Fehlbildungen, mutagene Belastung vor oder während der Schwangerschaft, psychische Belastung, V.a. Neuralrohrdefekt, V.a. embryonale Virusinfektion
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-2 Wochen
- Material: Fruchtwasser
- Menge: ca. 10-15 ml nativ, in verschlossener Originalspritze, nicht zentrifugiert
- Methodik: Zellkultur von Fruchtwasserzellen, Chromosomenpräparation, Chromosomenanalyse nach Trypsin-Giemsa-Färbung

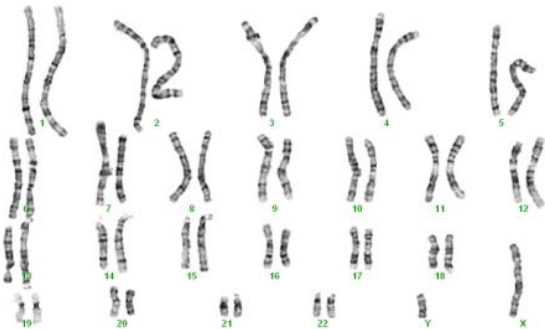


Abbildung: unauffälliger männlicher Chromosomensatz (Karyotyp: 46,XY)

Chromosomenanalyse aus Chorionzotten

- Indikation: frühe pränatale Diagnostik (ab 10+1. SSW), mütterliches Alter, vorangegangene Fehl- oder Totgeburt, elterliche chromosomale Strukturveränderung, auffälliges First-Trimester-Screening, auffälliger Ultraschallbefund, Geburt von Kind mit Chromosomenveränderung, Geburt von Kind mit Fehlbildungen, mutagene Belastung vor oder während der Schwangerschaft, psychische Belastung, familiär bekannte Genmutationen
- Dauer der Untersuchung: Schnellbefund 6-24 h, Endbefund 1-2 Wochen
- Material: Chorionzotten
- Menge: 10-20 mg, in Transportmedium oder in steriler physiologischer NaCl-Lösung mit Zusatz von Heparin
- Methodik: Direktpräparation bzw. Präparation nach 24h-Kultur, Langzeitkultur zum Ausschluss eines Plazenta-Fet-Mosaik und zur Beurteilung der Chromosomenfeinstruktur, Chromosomenpräparation, Chromosomenanalyse nach Trypsin-Giemsa-Bänderung

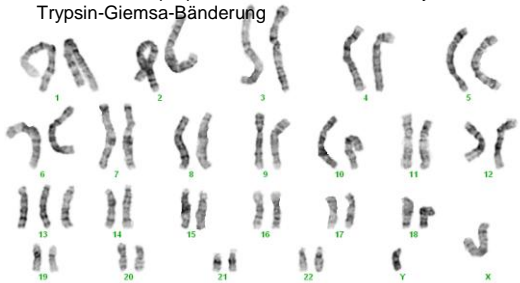


Abbildung: numerisch veränderter männlicher Chromosomensatz mit einer Trisomie 13 (Karyotyp: 47,XY,+13)

Postnatale Chromosomendiagnostik

Chromosomenanalyse aus peripheren Lymphozyten

- Indikation: unerfüllter Kinderwunsch, Sterilität, Verdacht auf gonosomale Chromosomenveränderung, habituelle Aborte, Geburt von Kind mit chromosomaler Besonderheit, auffälliger Chromosomensatz beim vorgeburtlich untersuchten Kind, Verdacht auf Dysmorphie-Syndrom nach pränataler Ultraschalluntersuchung, familiär nachgewiesene Chromosomenveränderung
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-3 Wochen
- Material: 2-5 ml Heparin-Blut
- Methodik: Kultur peripherer T-Lymphozyten (48h, 72h), Chromosomenanalyse nach Trypsin-Giemsa-Bänderung

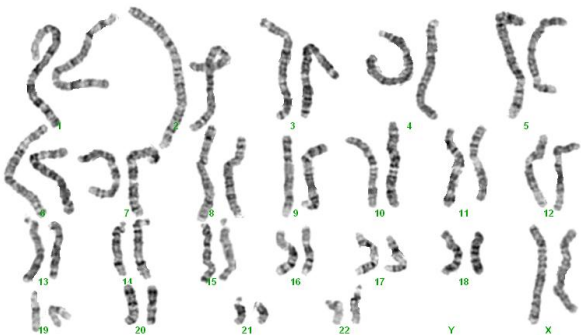


Abbildung: unauffälliger weiblicher Chromosomensatz (Karyotyp: 46,XX)

Chromosomenanalyse aus Abortmaterial

- Indikation: unerfüllter Kinderwunsch, Abort nach Kinderwunschbehandlung, vorangegangene Aborte, bekannte elterliche Chromosomenveränderung, vorangegangene Geburt von Kind mit Chromosomenveränderung
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-3 Wochen
- Material: Abortgewebe, 2-5 ml EDTA-Blut der Mutter
- Methodik: Zellkultur, Chromosomenanalyse nach Trypsin-Giemsa-Bänderung, Mikrosatellitenanalyse bei unauffälligem weiblichen Karyotyp zur Bestätigung des fetalen Chromosomensatzes, bei Kulturausfall Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH) an nativen embryonalen Zellen mit spezifischen Sonden

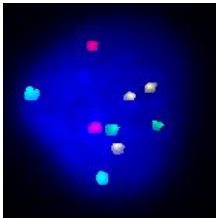


Abbildung links: Nachweis einer Trisomie 22 nach Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung in nativen Zellen einer Abortzotten-Präparation (Chromosom 22: gold, Chromosom 13: rot, Chromosom 21: grün, Chromosom 16: aqua).

Abbildung rechts: numerisch veränderter männlicher Chromosomensatz mit einer Trisomie 20 (Karyotyp: 47,XY,+20)

Molekulare Zytogenetik (Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung (FISH))

Pränataler Schnelltest

- Genorte: 13q14 (RB1), 21q22 (DSCR), 18p11-q11 (D18Z1), Xp11-q11 (DXZ1), Yp11-q11 (DYZ3)
- Indikation: Test zur schnellen Abklärung möglicher Aneuploidien der Chromosomen 13, 18, 21, X und Y, erhöhtes mütterliches Alter, auffälliger Screening-Befund, auffälliger Ultraschallbefund, psychische Belastung (IGEL-Leistung), immer im Zusammenhang mit einer klassischen Chromosomenanalyse,
- Dauer der Untersuchung: ca. 4-24 h
- Material: unkultivierte Amnionzellen
- Methodik: Präparation nativer Amnionzellen, Vorscreening auf die häufigsten Aneuploidien nach Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung mit spezifischen Sonden für die Chromosomen 13, 18, 21, X, Y

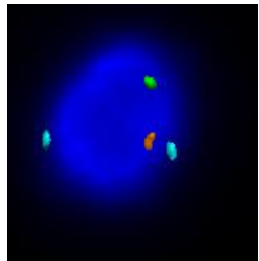
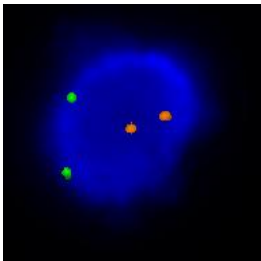


Abbildung links: unauffälliges Signalmuster in nativer Fruchtwasserzelle nach einer Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung mit spezifischen Sonden für die Chromosomen 21 (rot) und 13 (grün)

Abbildung rechts: unauffälliges männliches Signalmuster nach Hybridisierung mit spezifischen Sonden für die Chromosomen 18 (aqua), Y (rot) und X (grün)

Mikrodeletions-Diagnostik, Mosaikdiagnostik, „chromosome painting“

- Genort: je nach Fragestellung und Vorbefund, z.B. Wolff-Hirschhorn-Syndrom (4p16.3), Cri-du-Chat (5p15.2), Williams-Beuren-Syndrom (7q11), Prader-Willi-/Angelman-Syndrom (15q11-q13), Lissencephalie / Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3), Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2), DiGeorge-/Catch22-Syndrom (22q11.2), Kallmann-Syndrom (Xp22.3), Sex Reversal (Yp11.23), X-linked Ichthyosis, u.a. auf Nachfrage
- Indikation: V.a. Mikrodeletionssyndrom, chromosomale Translokation, z.A. Mosaik, z.A. komplexes chromosomales Rearrangement, familiär nachgewiesene Mikrodeletion, z.A. eines chromosomalen Rearrangements unter Beteiligung der für das Down Syndrom entscheidenden Chromosomenregion
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-5 Tage
- Material: Heparin-Blut, Fruchtwasser, Chorionzotten, Abortmaterial, Wangenschleimhautabstrich, Hautbiopsie
- Methodik: Kultivierung der Zellen, Chromosomenpräparation, Hybridisierung mit entsprechend markierten DNA-Sonden, Analyse unter dem Fluoreszenz-Mikroskop

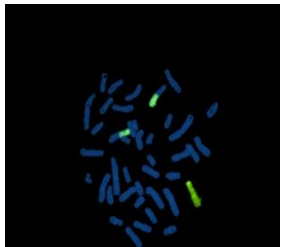
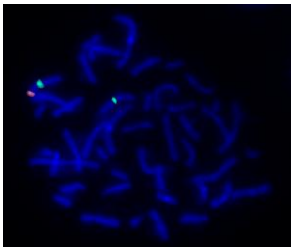


Abbildung links: Nachweis einer Deletion der SHOX-Region im kurzen Arm eines der beiden X Chromosomen mittels FISH

Abbildung rechts: Darstellung einer balancierten reziproken Translokation zwischen den Chromosomen 4 und 6 nach FISH mit einer „painting“ Probe spezifisch für das Chromosom 4 (grünes Signal)

Subtelomer-Diagnostik

- Genorte: Subtelomer-Bereiche aller Chromosomen
- Indikation: Verdacht auf Dysmorphie-Syndrom unklarer Genese, Entwicklungsretardierung, mentale Retardierung, phänotypische Besonderheiten, habituelle Aborte
- Dauer der Untersuchung: ca. 1-2 Wochen
- Material: 2-5 ml Heparin-Blut
- Methodik: Fluoreszenz-in situ-Hybridisierung mit Subtelomer-spezifischen Sonden (komplettes Panel) immer im Zusammenhang mit einer klassischen Chromosomenanalyse, Einzelsonden-Diagnostik nach Absprache

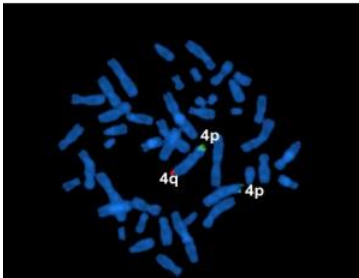


Abbildung: Nachweis einer Deletion in der Subtelomer-Region des langen Arms eines der Chromosomen 4 (rotes Signal im 4q-Bereich)

Array-CGH-Diagnostik

- Indikation: mentale Retardierung, prä- und postnatale Wachstumsretardierung, spezifische Wachstumsanomalien (z.B. Mikrozephalie, Kleinwuchs oder Makrozephalie, Großwuchs), zwei oder mehrere faziale Dysmorphien (Hypertelorismus, Nasen- und Ohranomalien), kongenitale Anomalien (z.B. Herzfehler, Handanomalien, Hypospadie), cerebrale Krampfanfälle, Verhaltensauffälligkeiten, Validierung zytogen. Befunde
- Dauer der Untersuchung: ca. 2-8 Wochen
- Material: 3-5 ml frisches EDTA-Blut, DNA, zur Validierung einer nachgewiesenen Veränderung zusätzlich 3-5 ml Heparinblut, bzw. EDTA- und Heparinblut der Eltern
- Methodik: vergleichende genomische Hybridisierung am Array, Nachweis von Imbalancen im gesamten Genom

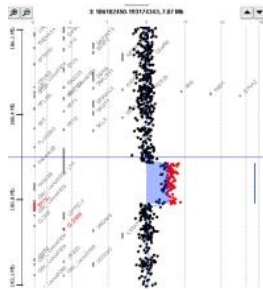
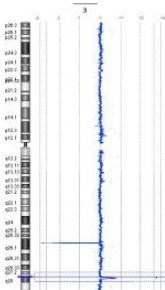


Abbildung links: Interstitielle Duplikation im langen Arm von Chromosom 3 (3q28) als Scatterplotansicht

Abbildung rechts: gezoomte Ansicht, die auf ein 7 MB Fenster fokussiert, das die Duplikation enthält (blau markierte Region)

Qualitätssicherung

Der hohe Qualitätsstandard unseres Labors wird in regelmäßigen internen und externen Kontrollen überprüft. Im Rahmen eines effizienten Qualitätsmanagementsystems werden Laborabläufe kontinuierlich neuen Anforderungen angepasst und optimiert. So wird die Qualität, Sicherheit und Zuverlässigkeit unserer Dienstleistungen zum Wohle der Patienten auf höchstem Niveau gewährleistet.

Abteilung Molekulargenetik

Die Abteilung Molekulargenetik nimmt regelmäßig zur Sicherung der Qualität des diagnostischen Angebots an den Ringversuchen (RV) des European Molecular Genetics Quality Network (EMQN), des Cystic Fibrosis European Network, der DGKL (Deutsche Vereinte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin e.V.), des INSTAND e.V. (Gesellschaft zur Förderung der Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien e.V.) und Probenaustausch mit anderen Laboren sehr erfolgreich teil:

AGS	Kennedy-Syndrom
Angelman-Syndrom	Laktoseintoleranz
hereditärer Brustkrebs (BRCA1, BRCA2)	MCAD-Mangel
α - und β -Thalassämie	M. Fabry
Chorea Huntington	MEN2
CMT / HNPP	Mikrodeletionen Y-Chr. (AZF)
Crigler-Najjar	MODY
Cystische Fibrose,	M. Meulengracht
DiGeorge-Syndrom	M. Wilson
DMD/BMD	Myotone Dystrophie Typ I
DPD	NF1
DNA-Sequenzierung	NAT2
Familiäres Mittelmeerfieber	Pankreatitis, hereditäre (PRSS1, SPINK1)
Fragiles X-Syndrom	Periodisches Fieber
Fruktoseintoleranz	PKU
Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel	Prader-Willi-Syndrom
Hämochromatose	SHOX
HLAB27	SMA
HNPCC	Thrombosefaktoren
Hypercholesterinämie (APOB, APOE, LDLR)	TRAPS
	Vaterschaftsanalysen
	Williams-Beuren

Abteilung Zytogenetik

Regelmäßige Teilnahme an nationalen und internationalen Ringversuchen (RV) zur postnatalen und pränatalen zytogenetischen Diagnostik des EQA (European Quality Assessment) und des BVDH eV (Berufsverbands deutscher Humangenetiker):

RV "Labororientierte Qualitätssicherung"

RV "Pränataler Schnelltest"

RV "Strukturanalyse"

RV "Locusspezifische FISH-Diagnostik"

CEQA (Cytogenetics External Quality Assessment)

DACH – Akkreditierung



Wir sind ein durch die "**DACH**" (**Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie GmbH**) akkreditiertes Labor. Alle Untersuchungen der **Molekulargenetik**, der **Zytogenetik** und **Untersuchungsverfahren der Abstammungsgutachten** sind nach DIN EN ISO 15189 und DIN EN ISO/IEC 17025:2005 akkreditiert.

Index: Seite

- 5- α -Reduktase 42
- 21-Hydroxylase-Mangel
 - 12, 21, 38
- α -Galaktosidase-A Mangel 42
- α -Thalassämie 11
- α 1-Antitrypsin 39
- Aarskog-Syndrom 22
- Abortmaterial 8, 49, 51
- ACE 43
- Adrenogenitales Syndrom
 - 12, 21, 38
- AGS 12, 21, 38, 54
- Altersbedingte Makuladegeneration 42
- AMD 42
- Amyloidose 36
- Angelman-Syndrom 22, 51, 54
- Angiotensin converting enzym 43
- APC-Resistenz 43
- Apolipoprotein A1 20
- Apolipoprotein B 20
- Apolipoprotein E 20
- Array-CGH-Diagnostik 53
- Arthritis 12, 36
- Atherosklerose 6, 43
- AZF 19, 54
- Azoospermiefaktor 19
- Azoospermie nicht-obstruktiver 19
- Azoospermie obstruktiver 19
- β -Thalassämie 11
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom 22, 45
- BRCA 17
- BWS 22
- CADASIL 32
- Cafe-au-lait Flecken 18
- CBAVD 15, 19, 39
- Cerebral Autosomal Dominant Arteriopathy with Subcortical Infarcts and Leukoencephalopathy 32
- CFTR 19, 39, 40, 41
- Charot-Marie Tooth Typ I 33
- Chorea Huntington 32, 54
- Chorionzotten 8, 47, 51
- chromosome painting 51
- Chromosomenanalyse
 - 22, 23, 24, 26, 27, 28, 46, 47, 48, 49, 50, 52
- Chronische progressive externe Ophthalmoplegie 30
- CMT Typ IA 33
- Collagen1A1-Gen (COL1A1) 35

Congenitale bilaterale
 Aplasie des Vas
 deferens 19, 39
 CPEO-Syndrom 30
 Crigler-Najjar-Syndrom
 Typ I/II 28
 Curschmann-Steinert 32
 Cystic Fibrosis
 Transmembrane
 Conductance
 Regulator 41
 Cystische Fibrose 39, 54
 C-Zell-Karzinom 18
 Diabetes mellitus 12, 14,
 15, 28, 29, 31, 45
 Diabetes mellitus
 neonataler 45
 Diabetes neonataler 13
 Dickdarmkrebs 17
 DiGeorge-Syndrom 23,
 54
 DPD-Mangel 37
 DPYD 37
 Dyslipoproteinämie 20
 Faktor II 43
 Faktor V Leiden 43
 Faktor V-Gen 43
 Faktor XIII-Gen 43
 Familiäre adenomatöse
 Polyposis 16
 FAP 16
 Favismus 12
 Faziogenitale Dysplasie
 22
 Fertilitätsstörung 39
 FISH 22, 23, 24, 26, 28,
 49, 50, 51, 55
 Fluoreszenz-in situ-
 Hybridisierung 49, 50,
 52
 Fluoruracil 37
 Fluoruracil-Toxizität 37
 FMF 36
 FMR-1 23
 FMR-2 23
 Fragiles X-Syndrom 23,
 54
 Fruchtwasser 8, 46, 51
 Fruktose-Intoleranz 40
 Gata 3 24
 GCK 13, 14
 Glukose-6-Phosphat-
 Dehydrogenase-
 Mangel 12
 Glutathion-S-Transferase
 M1/T1 37
 Glykoprotein Ia-Gen 44
 Glykoprotein IIIa-Gen 44
 GSTM1 37
 GSTT1 37
 Hämochromatose
 hereditäre 28
 Hämochromatose juvenile
 29
 Hämochromatose Typ 2B
 29
 HAMP 29
 HDR 24
 Herzfehler 23, 26, 28, 53
 Hirsutismus 12, 21, 38
 HLA-B27, HLA-DR, HLA-
 DQ Genotypisierung
 12
 HMSN Typ IA 33
 HNF1A 14

HNF4A 14
 HNF1B 15
 HNPCC 17, 54
 HNPP 33, 54
 HPA 42
 HPA 1a/1b 44
 Huntington Erkrankung
 32
 Hyperbilirubinämie 28,
 29, 38
 Hypercholesterinämie 20,
 21, 54
 Hyperinsulinismus 13
 Hyperphenylalaninämie
 42
 Hypoparathyroidism,
 Sensorineural
 Deafness, and Renal
 Disease 24
 Infertilität männliche 19
 ITGA2 44
 ITGB3 44
 Kallmann-Syndrom 24,
 51
 Kationisches Trypsinogen
 40
 Kazal Typ 1 40
 Kearns-Sayre-Syndrom
 30
 Kennedy-Syndrom 34, 54
 Kleinwuchs idiopathischer
 27
 Kryptorchismus 22, 25
 Kryptozoospermie 19
 Kugelberg-Welander 34
 Laktoseintoleranz 41, 54
 LDL-Rezeptor 21
 Lebersche
 Optikusneuropathie
 30
 Leigh-Syndrom 30
 LEOPARD-Syndrom 25
 LHON 30
 Lisch-Knötchen 18
 LPH 41
 Lungenemphysem 39
 Lynch Syndrom 17
 Makroglossie 22
 Makrosomie 22
 Mamma- und
 Ovariakarzinom,
 hereditäres 17
 Marfan-Syndrom 25
 Maturity-Onset Diabetes
 of the Young 14
 MCAD (Medium-chain
 acyl-CoA
 Dehydrogenase)
 Mangel 41
 Mekoniumileus 39
 MELAS-Syndrom 31
 MEN Typ II 18
 mentale Retardierung 23
 mentale Retardierung 22,
 26, 52, 53
 MERRF-Syndrom 31
 Mikrodeletions-Diagnostik
 51
 Mitochondriale
 Myopathie,
 Enzephalopathie,
 Laktatazidose mit
 Schlaganfall-ähnlichen
 Episoden 31

Mitochondrialer Diabetes
 31
 Mittelmeerfieber,
 familiäres 36
 MODY 14, 15, 54
 Molekulare Zytogenetik
 50
 Morbus Alzheimer 20
 Morbus Bechterew 12
 Morbus Fabry 42
 Morbus Gilbert 29
 Morbus Meulengracht 29,
 54
 Morbus Wilson 29
 Mosaikdiagnostik 51
 MTHFR-Gen 44
 Mukoviszidose 39
 Multiple Endokrine
 Neoplasie Typ II 18
 Muskeldystrophie
 Duchenne / Becker
 34
 Mutterschaftsnachweis
 45
 Myoklone Epilepsie und
 "ragged-red fibers" 31
 Myotone Dystrophie Typ
 1 32
 Myotone Dystrophie Typ
 2 33
 N-Acetyltransferase NAT2
 37
 Narkolepsie 12
 NARP-Syndrom 30
 NAT2 37, 54
 Neugeborenen-Screening
 41, 42
 Neurofibromatose Typ 1
 (NF1) 18
 Neurofibrome 18
 Neuropathie, Ataxie und
 Retinitis pigmentosa
 30
 Neuropathie, hereditäre,
 mit Neigung zu
 Drucklähmungen 33
 Neuropathie, hereditäre,
 motorisch-sensible
 Typ I 33
 Noonan-Syndrom 26
 Oligozoospermie 19
 PAI-1 44
 Pankreasinsuffizienz 39
 Pankreatitis hereditäre
 40
 Pearson-Syndrom 30
 peripheren Lymphozyten
 48
 Phäochromozytom 18
 Phenylketonurie 42
 PKU 42, 54
 Plasminogen-Aktivator-
 Inhibitor Typ 1-Gen
 44
 positiver Schweißtest 39
 Postnatale 48
 Prader-Willi-Syndrom 26,
 54
 Pränatale 46
 Pränataler Schnelltest
 50, 55
 PROMM 33
 Prostatakrebsrisiko 42
 Prothrombin 43

proximale myotone
 Myopathie 33
 PRSS1 40, 54
 RET-Protoonkogen 18
 Rett-Syndrom 26
 Schalskrotum 22
 Schilddrüsenkarzinom
 medulläres 18
 Serin Protease Inhibitor
 40
 SHOX-Syndrom 27
 Sichelzellanämie 11
 Silver-Russell-Syndrom
 27
 Sotos-Syndrom 27
 Spinale Muskelatrophie
 Typ I/II/III 34
 SPINK 40
 SPINK1 40, 54
 Spinobulbäre
 Muskelatrophie 34
 SRD5A2 42
 SRS 27
 SRY 21
 β -Fibrinogen-Gen 44
 Subtelomer-Diagnostik
 52
 Thiopurin S-
 Methyltransferase 38
 Thrombophilie 6, 43
 TPMT 38
 TRAPS 36, 54
 Tumornekrosefaktor-
 Rezeptor 1-
 assoziertes
 periodisches Fieber
 Syndrom 36
 UDP-Glucuronosyl-
 Transferase 38
 Ultraschallbefund 46, 47,
 50
 Uniparentale Disomie 45
 Vaterschaftsanalysen 6,
 45, 54
 Virilisierung 12, 21, 38
 Vitamin D-Rezeptor 35
 Werdnig-Hoffmann 34
 Williams-Beuren-Syndrom
 28, 51
 Zoeliakie 12
 Zwillingsanalysen 45