

### Leistungsverzeichnis:

Adipositas (Gene: *LEP, LEPR, MC4R, SIM1, KSR2, POMC, PCSK1, NTRK2, MRAP2, SH2B1*) (MLPA, Sequenzierung)

Adipositas (erweitert): (Gene: *PAX6, SOX2, WT1, GNAS, GNASXL, GRB10, H19, KCNQ10T1, MEG3, NESPAS, NESP55, PEG3, PLAG1, SNRPN*) (MLPA)

Angeborene Chromosomenstörungen (pränatal und postnatal)

Abortmaterial (Chromosomenanalyse)

Alzheimer-Demenz (Gene: *APP, PSEN1, PSEN2, PRNP*)

Amyotrophe Lateralsklerose (familiär) (ALS) (Gene: *ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, MAPT, MATR3, MME, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54*)

Amyotrophe Lateralsklerose / Frontotemporale Demenz (OMIM:105550) (ALSFTD) (Gen: *C9orf72*) (Fragment-PCR, Southern Blot)

Angelman-Syndrom; Mikrodeletion 15q11.2 / UPD (Gen: *UBE3A*) (MLPA)

Beckwith-Wiedemann-Syndrom (BWS; syn: Exomphalos-Makroglossie-Gigantismus-Syndrom (EMG)), 11p15 (MLPA)

Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (BFLS) (Gen: *PHF6*) (MLPA; Sequenzierung)

Blasenmole (familiär) (Gen: *NLRP7*)

Branchio-Okulo-Faziales Syndrom (BOFS) (Gen: *TFAP2A*) (MLPA; Sequenzierung)

CATCH22; Mikrodeletion in 22q11.2 (FISH, MLPA)

Chimärismus-Analyse (FISH-Test auf XX vs. XY)

Chorea Huntington (HD) (Gen: *HTT*)

Chorea Huntington Disease-Like 2 (HDL2) (Gen: *JPH3*)

Chromosomenanalyse postnatal

Chromosomenanalyse pränatal

Coffin-Siris Syndrom (Gene: *ARID1A, ARID1B, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, PHF6, SOX11*)

Cowden Syndrom (Gen: *PTEN*)

Creutzfeld-Jakob-Krankheit (CJD) (Gen: *PRNP*)

Cri du Chat-Syndrom (Katzenschreisyndrom); Deletion in 5p

DiGeorge-Syndrom (DGS1); Mikrodeletion in 22q11.2 (FISH, MLPA)

Erworbene Chromosomenstörungen

Familiäre adenomatöse Polyposis des Kolons (FAP) (Gen: *APC*)

Fatale familiäre Insomnie (Gen: *PRNP*)

Fragiles-X Syndrom (Gen: *FMR1*)

Fragiles-X-Tremor-Ataxie-Syndrom FXTAS (Gen: *FMR1*)

Frontotemporale Demenz (FTD) (Gene: *ALS2, ANG, ARHGEF28, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CCNF, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GRN, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB8, MAPT, MATR3, MME, NEFH, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPG20, SQSTM1, TAF15, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA, VPS54*)

Frontotemporale Demenz / Amyotrophe Lateralsklerose (OMIM:105550) (FTDALS) (Gen: *C9orf72*)

Gehörlosigkeit (CX26 = *GJB2*, CX30 = *GJB6*, SLC26A4 = *PDS*)

Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Krankheit (GDS) (Gen: *PRNP*)

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
<i>M. Hillmer</i>	<i>M. Miersch</i>	<i>H. Rabenstein</i>	<b>1 von 3</b>

Für die Übereinstimmung mit der im „QM-Arbeitsplatz“ hinterlegten elektronischen Kopie trägt jeder Mitarbeiter selbst die Verantwortung.



Gezielter Nachweis (sub)mikroskopisch kleiner angeborener oder erworbener numerischer und struktureller Chromosomenaberrationen (FISH an Inter- und Metaphasen mit kommerziellen und/oder selbst hergestellten Sonden)

Habituelle Aborte (Chromosomenanalyse)

Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC) (Gene: *ATM*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *PALB2*, *PTEN*, *RAD51C*, *RAD51D*, *TP53*)

Juveniles Polyposis-Syndrom (Gene: *BMPR1A*, *SMAD4*)

Kagami-Ogata Syndrom

Keratitis-Ichthyosis-Taubheitssyndrom (KID) (Gen: *GJB2=CX-26*)

Kolorektale adenomatöse Polyposis (FAP/MAP) (Gene: *APC*, *MUTYH*)

Li Fraumeni Syndrom /Li Fraumeni-like Syndrom (Gene: *TP53*, *CHEK2*)

Lynch-Syndrom (HNPCC) (Gene: *MLH1*, *MSH2*, *MSH6*, *PMS2*, *EPCAM*) (Sequenzierung, MLPA)

Magenkarzinom, hereditäres, diffuses (HDGC) (Gen: *CDH1*)

Medulläres Schilddrüsenkarzinom (MTC) (Gen: *RET*)

Mikrodeletion 1p36

Mikrodeletionssyndrom 22q11.2 (FISH, MLPA)

Miller-Dieker-Syndrom; Mikrodeletion 17p13.3 (FISH, MLPA)

Molekulare Karyotypisierung (SNP-Array)

Mosaik- bzw. Markerchromosom-Abklärung (Chromosomenanalyse, FISH)

Multilocus Imprinting Disturbances (MLID) (Gene: *GNAS*, *GNASXL*, *GRB10*, *H19*, *KCNQ1OT1*, *MEST*, *MEG3*, *NESPAS*, *NESP55*, *PEG3*, *PLAGL1*, *SNRPN* (MLPA), *DNMT1*, *DNMT3L*, *DPPA3*, *KHDC3L*, *MBD3*, *NLRP2*, *NLRP5*, *NLRP7*, *TRIM28*, *ZFP57* (NGS))

Multiple endokrine Neoplasie (MEN2A/2B) (Gen: *RET*)

MUTYH assoziierte Polyposis (MAP) (Gen: *MUTYH*)

Myotone Dystrophie Typ I (Gen: *DMPK*)

Myotone Dystrophie Typ II (Gen: *ZNF9*)

Neurofibromatose Typ 1 (Morbus Recklinghausen; *NF1*)

Neurofibromatose Typ 2/Schwannomatose (Gene: *NF2*; *LZTR1*, *SMARCB1*)

Nicht-syndromale Schwerhörigkeit und Taubheit (DFNB1) (Gene: *GJB2=CX-26*, *GJB6=CX-30*)

Nicolaidis-Baraitser Syndrom (*SMARCA2*)

Ovarialkarzinom, kleinzelliges, vom hyperkalzämischen Typ (*SMARCA4*)

Phäochromozytom / Paragangliom (Gene: *RET*, *SDHB*, *SDHC*, *SDHD*, *TMEM127*, *MAX*)

Pendred Syndrom (PDS) (Gen: *SLC26A4*)

Perlman-Syndrom (*DIS3L2*)

Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS9) (Gen: *STK11*)

Phelan-McDermid Syndrom (Gen: *SHANK3*) (MLPA; Sequenzierung)

Polymerase Proofreading-assoziierte Polyposis (PPAP) (Gen: *POLD1*, *POLE*)

Prader-Willi-Syndrom Mikrodeletion 15q11.2 / UPD (MLPA)

Pränataler Schnelltest auf Aneusomie X/Y/13/18/21 (PCR oder FISH)

Prionkrankheit (Gen: *PRNP*)

QF-PCR (pränataler PCR-Schnelltest)

Rett-Syndrom (Gen: *MECP2*)

Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom (Gene: *SMARCB1*, *SMARCA4*)

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
M. Hillmer	M. Miersch	H. Rabenstein	03/07.12.2020
			<b>2 von 3</b>

Für die Übereinstimmung mit der im „QM-Arbeitsplatz“ hinterlegten elektronischen Kopie trägt jeder Mitarbeiter selbst die Verantwortung.

Rubinstein-Taybi-Syndrom (Gene: *CREBBP, EP300*)  
 Schwannomatose Typ 1/2 (SWNTS1/2) (Gene: *LZTR1, SMARCB1, NF2*)  
 Schwerhörigkeit (DFNB1) (CX26 = *GJB2*, CX30 = *GJB6*)  
 Silver-Russell-Syndrom  
 Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom (*GPC3*)  
 Smith-Magenis-Syndrom; Mikrodeletion in 17p11.2 (FISH, MLPA)  
 Spinale Muskelatrophie (SMA1-3; *SMN1*)  
 Spinobulbäre Muskelatrophie (Typ Kennedy) (Gen: *AR*)  
 Spinozerebelläre Ataxien (SCA) (Gene: *ATXN1, ATXN2, ATXN3, CACNA1A, ATXN7, ATXN8, PPP2R2B, PRKCG, TBP*)  
 Strukturelle Chromosomenaberration (Chromosome painting)  
 Subtelomeranalyse (Screening mit MLPA, einzelne Subtelomere auch FISH)  
 Temple Syndrom / (UPD14)mat  
 Tumorerkrankungen allgemein: familiäre, kindliche Tumorerkrankungen (Gene : *AIP, ALK, APC, ATM, BAP1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GATA2, GPC3, HNF1A, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, PALB2, PHOX2B, PMS1, PMS2, PRF1, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD,SLX4, SMAD4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC*)  
 Turner Syndrom  
 UPD(7) mat  
 UPD(14) mat  
 Ungezielter Nachweis (sub)mikroskopisch kleiner angeborener oder erworbener numerischer und struktureller Chromosomenaberrationen (Molekulare Karyotypisierung, Cytoscan/Oncoscan)  
 Weaver Syndrom (*EZH2*)  
 Velocardiofaziales Syndrom (VCFS1); Mikrodeletion in 22q11.2 (FISH, MLPA)  
 Williams-Beuren-Syndrom; Mikrodeletion in 7q11.23 (FISH, MLPA)  
 Wolf-Hirschhorn-Syndrom; Deletion in 4p (MLPA)

Bearbeiter/in	Freigabe (QMB/Leitung)	Version/Datum	Seite
<i>M. Hillmer</i>	<i>M. Miersch</i>	<i>H. Rabenstein</i>	<b>3 von 3</b>

Für die Übereinstimmung mit der im „QM-Arbeitsplatz“ hinterlegten elektronischen Kopie trägt jeder Mitarbeiter selbst die Verantwortung.