

Leistungsverzeichnis

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 (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 (BOF) (Gen: *TFAP2A*) (MLPA; Sequenzierung)

Brustkrebs (Gene: *ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53*)

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

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

Chorea Huntington (Gen: *HTT*)

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

Chromosomenanalyse postnatal

Chromosomenanalyse pränatal

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

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 (Gene: *GRN, MAPT, C9ORF72, TBK1, CHMP2B, VCP*)

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

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

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

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)

Kagami-Ogata Syndrom (UPD14 pat)

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

Kleinwuchs (Gen: *SHOX*)

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)

Medulläres Schilddrüsenkarzinom (Gen: *RET*)

Mikrodeletion 1p36

Leistungsverzeichnis

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*, *KCNQ10T1*, *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*)
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*)
Phelan-McDermid Syndrom (Gen: *SHANK3*) (MLPA; Sequenzierung)
Prader-Willi-Syndrom Mikrodeletion 15q11.2 / UPD (MLPA)
Pränataler Schnelltest auf Aneusomie X/Y/13/18/21 (QF-PCR oder FISH)
Prionkrankheit (Gen: *PRNP*)
Rett-Syndrom (Gen: *MECP2*)
Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom (Gene: *SMARCB1*, *SMARCA4*)
Rubinstein-Taybi-Syndrom (Gene: *CREBBP*, *EP300*)
Schwannomatose (Gene: *LZTR1*, *SMARCB1*)
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*)
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 (*SHOX*)
Uniparentale Disomien (UPD7, UPD14)
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)