

Humangenetische Untersuchungen

| |
|---|
| 11-beta-Hydroxylase, CYP11B1 5 ml EDTA-Blut |
| 21-Hydroxylase, CYP21A2 5 ml EDTA-Blut |
| 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase, HSD3B2 5 ml EDTA-Blut |
| Aborte, rezidivierend Molekulargenetik Thrombophilie (5 ml EDTA-Blut) und Chromosomenanalyse (5 ml Heparinblut) |
| Abortmaterial Chromosomenanalyse bzw. → Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) an fetalem Gewebe, wie z.B. 10-20 mg Chorionzotten und/oder Haut oder Achillessehne Verschickung in steriler physiologischer Kochsalzlösung |
| Adrenale Hyperplasie, kongenital Adrenogenitales Syndrom 11-beta-Hydroxylase, CYP11B1 5 ml EDTA-Blut |
| Adrenale Hyperplasie, kongenital Adrenogenitales Syndrom 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase, HSD3B2 5 ml EDTA-Blut |
| Adrenale Hyperplasie, kongenital Adrenogenitales Syndrom, AGS 21-Hydroxylase-Gen, CYP21A2 5 ml EDTA-Blut |
| Adrenogenitales Syndrom 21-Hydroxylase, CYP21A2, 11-beta-Hydroxylase, CYP11B1, 3-beta-Hydroxysteroid-Dehydrogenase, HSD3B2 5 ml EDTA-Blut |
| Ailevi Akdeniz Ateşi, Mittelmeerfieber, familiär, FMF, Marenostin, MEFV-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Alpha-1-Antitrypsin-Mangel Alpha-1-Antitrypsin-Gen, S- und Z-Mutation 5 ml EDTA-Blut |
| Angelman-Syndrom Chromosom 15q11-q13 Veränderungen Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut) und Chromosomenanalyse (5 ml Heparinblut) |
| Angelman-Syndrom maternale Deletion 15q11-q13, UPD, Imprinting Mutationen oder uniparentale Disomie des väterlichen Chromosoms 15 →Happy-Puppet-Syndrom →Mikrodeletionssyndrom Chromosomenanalyse: 5-10ml Heparin-Blut und Molekulargenetik: 5-10 ml EDTA-Blut |
| Angioödem, hereditäres C1-Esterase-Inhibitor |

| |
|--|
| 5 ml EDTA-Blut |
| APC-Gen , Polyposis, adenomatöse familiäre FAP* 10 ml EDTA-Blut |
| Azoospermie, Subfertilität Chromosomenanalyse AZF-A, AZF-B, AZF-C Deletionen CFTR-Gen Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut) und Chromosomenanalyse (5 ml Heparinblut) |
| BRCA1-Gen bei familiärem Brust-/Eierstockkrebs* 5 ml EDTA-Blut |
| BRCA2-Gen bei familiärem Brust-/Eierstockkrebs* 5 ml EDTA-Blut |
| Brustkrebs, hereditär* BRCA1, BRCA2 10 ml EDTA-Blut |
| C1-Esterase-Inhibitor 5 ml EDTA-Blut |
| CATCH 22 Mikrodeletion im Bereich 22q11.2 →DiGeorge-Syndrom →Fallotsche Tetralogie →Mikrodeletionssyndrom →Shprintzen-Syndrom bzw. VCF-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| CBAVD Congenitale bilaterale Aplasie des Vas Deferens CFTR-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Chromosomenanalyse postnatal 5-10 ml Heparin-Blut |
| Chromosomenanalyse pränatal 15-20 ml Fruchtwasser (steril entnommen) 10-20 mg Chorionzotten (steril entnommen), nach telefonischer Anmeldung |
| Colonkarzinom, Karzinom, kolorektales nicht-polypöses, familiäre Form, Lynch-Syndrom* HNPCC MLH1, MSH2,MSH6 10 ml EDTA-Blut |
| Congenitale bilaterale Aplasie des Vas deferens CFTR-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Cri-du-chat-Syndrom partielle Monosomie 5p →Mikrodeletionssyndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Cystische Fibrose, Mukoviszidose CFTR-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| De-Grouchy-Syndrom Deletion am kurzen (De-Grouchy-Syndrom I) oder/und am langen (De-Grouchy-Syndrom II) Arm des Chromosoms Nr. 18 1,5-5 ml Heparin-Blut |

| |
|--|
| Diabetes, juvenil-MODY 2,3 und 5 Glucokinase-Gen, HNF1A-Gen, HNF1B-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| DiGeorge-Syndrom Mikrodeletion im Bereich 22q11.2 →Mikrodeletionssyndrom →CATCH 22 →Fallotsche Tetralogie →Shprintzen-Syndrom bzw. VCF-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Down-Syndrom Chromosomenaberration mit Trisomie der Region 21q22.1-22.3 →Trisomie 21 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Edwards-Syndrom Chromosomenaberration mit dreifach vorhandenen Chromosomen Nr. 18 →Trisomie 18 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Eierstockkrebs, hereditär* BRCA1, BRCA2 10 ml EDTA-Blut |
| Fabry-Erkrankung, Morbus Fabry Alpha-Galactosidase-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Faktor-V (APC-Resistenz) Leiden-Mutation 5 ml EDTA-Blut |
| Fallotsche Tetralogie Mikrodeletion im Bereich 22q11.2 →Mikrodeletionssyndrom →DiGeorge-Syndrom →Shprintzen-Syndrom bzw. VCF-Syndrom →CATCH 22 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| FBN1-Gen, Fibrillin, Marfan-Syndrom 5 ml EDTA-Blut |
| Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) Detektion bestimmter DNA-Abschnitte mittels Fluoreszenzfarbstoff markierten DNA-Sonden, es können damit verschiedene strukturelle Chromosomenaberrationen, wie z.B. →Mikrodeletionen an Metaphasen oder numerische Chromosomenveränderungen an Interphasekernen nachgewiesen werden |
| FMF Mittelmeerfieber, familiär, Marenostin, Ailevi Akdeniz Ateşi MEFV-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Fragile-X Syndrom, Martin-Bell-Syndrom, Ovarialinsuffizienz 5 ml EDTA-Blut |
| Fruchtwasseranalyse Chromosomenanalyse fetaler Zellen aus dem Fruchtwasser |

| |
|--|
| Alpha-1-fetoprotein (AFP) und Acetylcholinesterase (ACHE) aus dem Fruchtwasser |
| Gonadendysgenese-Syndrom gonosomale numerische oder strukturelle Chromosomenanomalie →Ullrich-Turner-Syndrom |
| habituelle Aborte 5-10 ml Heparin-Blut |
| Hairless women →Testikuläre Feminisierung Typ I 5-10 ml Heparin-Blut |
| Hämochromatose Typ 1 HFE-Gen, C282Y/H63D 5 ml EDTA-Blut |
| Happy-Puppet-Syndrom →Angelman-Syndrom Chromosomenanalyse: 5-10ml Heparin-Blut und Molekulargenetik: 5-10 ml EDTA-Blut |
| HBB-Gen, Thalassämie-beta 5 ml EDTA-Blut |
| Herzfehler, angeborener →Mikrodeletionssyndrom →DiGeorge-Syndrom →Down-Syndrom →Fallotsche Tetralogie →Shprintzen-Syndrom bzw. VCF-Syndrom →CATCH 22 →Edward-Syndrom →Patau-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| HNPCC* MLH1, MSH2,MSH6 10 ml EDTA-Blut |
| Hypoaldosteronismus CYP11B2-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Infertilität-Subfertilität beim Mann, primäre Chromosomenanalyse AZF-A, AZF-B, AZF-C Deletionen CFTR-Gen Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut) und Chromosomenanalyse (5 ml Heparinblut) |
| Kardio-Faziales-Syndrom →CATCH 22 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Katzenschrei-Syndrom →Cri-du-chat-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Kinderwunsch, unerfüllter Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut) und Chromosomenanalyse (5 ml Heparinblut) |
| Kleinwuchs, idiopathisch/Leri-Weill Syndrom SHOX-Haploinsuffizienz SHOX-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Klinefelter-Syndrom |

| numerische Chromosomenaberration des Mannes mit meist Trisomie oder seltener Polysomie der Geschlechtschromosomen (Gonosomen) 5-10 ml Heparin-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
|--|-------------------------|-------|------------------|-----------|---------------------|--------|---|---------|-----------------------|-------------------------|----------------------|-----------|-----------------------|---------|
| Lactoseintoleranz LCT-Gen, C/T -13910, 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Leri-Weill Syndrom, Kleinwuchs, idiopathisch, SHOX-Haploinsuffizienz SHOX-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Li-Fraumeni Syndrom* P53-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Lissenzephalie →Miller-Dieker-Syndrom →Mikrodeletionssyndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Lynch-Syndrom, HNPCC* MLH1, MSH2,MSH6 10 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Marfan-Syndrom FBN1-Gen Fibrillin 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Martin-Bell-Syndrom, Fragile-X Syndrom, Ovarialinsuffizienz 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| MEN1, Multiple Endokrine Neoplasie Typ I* 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| MEN2A, Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A, RET-Gen* 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Methylenetetrahydrofolat-Reduktase MTHFR-Gen; C677T, A1298C 5 ml EDTA-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| Mikrodeletionssyndrome Nachweis von submikroskopischen Chromosomenanomalien mittels Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) an Metaphasechromosomen. 1,5-5 ml Heparin-Blut | | | | | | | | | | | | | | |
| <table border="1"> <thead> <tr> <th>Syndrom</th> <th>Locus</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td>Angelman-Syndrom</td> <td>15q11-q13</td> </tr> <tr> <td>Cri-du-Chat-Syndrom</td> <td>5p15.2</td> </tr> <tr> <td>DiGeorge-Syndrom <small>(CATCH22, 22q11.2)</small></td> <td>22q11.2</td> </tr> <tr> <td>Miller-Dieker Syndrom</td> <td>17p13.3 (<i>LIS1</i>)</td> </tr> <tr> <td>Prader-Willi-Syndrom</td> <td>15q11-q13</td> </tr> <tr> <td>Smith-Magenis-Syndrom</td> <td>17p11.2</td> </tr> </tbody> </table> | Syndrom | Locus | Angelman-Syndrom | 15q11-q13 | Cri-du-Chat-Syndrom | 5p15.2 | DiGeorge-Syndrom <small>(CATCH22, 22q11.2)</small> | 22q11.2 | Miller-Dieker Syndrom | 17p13.3 (<i>LIS1</i>) | Prader-Willi-Syndrom | 15q11-q13 | Smith-Magenis-Syndrom | 17p11.2 |
| Syndrom | Locus | | | | | | | | | | | | | |
| Angelman-Syndrom | 15q11-q13 | | | | | | | | | | | | | |
| Cri-du-Chat-Syndrom | 5p15.2 | | | | | | | | | | | | | |
| DiGeorge-Syndrom <small>(CATCH22, 22q11.2)</small> | 22q11.2 | | | | | | | | | | | | | |
| Miller-Dieker Syndrom | 17p13.3 (<i>LIS1</i>) | | | | | | | | | | | | | |
| Prader-Willi-Syndrom | 15q11-q13 | | | | | | | | | | | | | |
| Smith-Magenis-Syndrom | 17p11.2 | | | | | | | | | | | | | |

| | | | |
|---|--------------------------|----------------------------|--|
| | Smith-Magenis-Syndrom | 17p11.2 | |
| | Williams-Beuren- Syndrom | 7q11.23 (<i>Elastin</i>) | |
| | Wolf-Hirschhorn-Syndrom | 4p16.3 (<i>WHSC1</i>) | |
| Miller-Dieker-Syndrom Mikrodeletion im Bereich 17p13.3 →Lissenzephalie →Mikrodeletionssyndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut | | | |
| Mittelmeerfieber, familiär, FMF, Marenostriin, Ailevi Akdeniz Ateşi MEFV-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MLH1-Gen, Lynch-Syndrom* 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MODY2 Maturity Onset Diabetes of the Young Type II Glucokinase Gen 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MODY3 Maturity Onset Diabetes of the Young Type III HNF1A-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MODY5 Maturity Onset Diabetes of the Young Type V HNF1B-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | |
| Morbus Meulengracht, Gilbert Syndrom Uridindiphosphat Glucuronosyltransferase 1A1 (UGT1A1) Irinotecan Toxizität 6/7 TA-repeats 5 ml EDTA-Blut | | | |
| Morbus-Wilson, Wilson-Krankheit, hepatolentikuläre Degeneration ATP7B-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MSH2-Gen, Lynch-Syndrom* 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MSH6, Lynch-Syndrom* 5 ml EDTA-Blut | | | |
| MTHFR, Methylentetrahydrofolat-Reduktase C677T, A1298C 5 ml EDTA-Blut | | | |
| Mukoviszidose, Cystische Fibrose CFTR-Gen 5 ml EDTA-Blut | | | |
| Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A* RET-Gen,; MEN2A 5 ml EDTA-Blut | | | |
| Multiple Endokrine Neoplasie Typ I* MEN1 5 ml EDTA-Blut | | | |
| NSD1-Gen, Sotos-Syndrom 5 ml EDTA-Blut | | | |
| Pankreatitis, hereditär oder idiopathisch-chronisch | | | |

| |
|--|
| CFTR-Gen, Spink1-Gen, PRSS1-Gen 10 ml EDTA-Blut |
| Patau-Syndrom Chromosomenaberration mit dreifach vorhandenen Chromosomen Nr. 13 →Trisomie 13 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-(PAI)-1 4G/5G und -844A/G Mutation 5 ml EDTA-Blut |
| Polyposis, adenomatöse familiäre FAP* APC-Gen 10 ml EDTA-Blut |
| Prader-Willi Syndrom Chromosom 15q11-q13 Veränderungen Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut) und Chromosomenanalyse (5 ml Heparinblut) |
| Prader-Willi-Syndrom paternale Deletion 15q11-q13, Imprinting Mutationen oder uniparentale Disomie des mütterlichen Chromosoms 15 →Mikrodeletionssyndrom Chromosomenanalyse: 5-10ml Heparin-Blut und Molekulargenetik: 5-10 ml EDTA-Blut |
| Prothrombin Mutation (Faktor-II-Mutation, 20210A) 5 ml EDTA-Blut |
| Pseudohermaphroditismus masculinus Intersexualitätsformen durch Genmutation mit 46,XY-Karyotyp →Testikuläre Feminisierung Typ II 5-10 ml Heparin-Blut |
| Rethoré-Syndrom →Trisomie 9-Syndrom, partielles 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Shprintzen-Syndrom bzw. VCF-Syndrom →Mikrodeletionssyndrom →CATCH 22 →Fallotsche Tetralogie →DiGeorge-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Smith-Magenis-Syndrom Mikrodeletion im Bereich 17p11.2 →Mikrodeletionssyndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Sotos-Syndrom NSD1-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Testikuläre Feminisierung Typ I Androgen-Rezeptordefekt mit Ausbleiben der normalen männlichen primären und sekundären Geschlechtsmerkmale einschließlich psychischem Geschlechtsempfinden →XY-Frau →Hairless women |
| Testikuläre Feminisierung Typ II →Pseudohermaphroditismus masculinus 5-10 ml Heparin-Blut |

| |
|--|
| <p>Thalassämie-beta HBB-Gen 5 ml EDTA-Blut</p> |
| <p>Thrombophilie Faktor-V Leiden, Prothrombin-Mutation (Faktor-II, 20210A), MTHFR-C677T und MTHFR-A1298C Mutation 5 ml EDTA-Blut</p> |
| <p>Translokationen, Leukämie t(9;22), bcr-abl, Philadelphia-Chromosom; t(11;14); t(15;17); t(1;19) Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut)</p> |
| <p>Triplo-X-Frau Polysomie des X-Chromosoms 5-10 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Trisomie 13 →Patau-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Trisomie 18 →Edwards-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Trisomie 21 →Down-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Trisomie 8-Syndrom numerische Chromosomenanomalie mit dreifach vorhandenem Chromosom Nr. 8 1,5-5 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Trisomie 9-Syndrom, partielles Trisomie des kurzen Armes des Chromosoms Nr. 9 →Rethoré-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Turner-Syndrom Gonosomale numerische oder strukturelle Chromosomenanomalie (meistens Monosomie X) →Ullrich-Turner-Syndrom 5-10 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Ullrich-Turner-Syndrom →Turner-Syndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>Uridindiphosphat Glucuronosyltransferase 1A1 (UGT1A1) Gilbert Syndrom, Morbus Meulengracht Irinotecan Toxizität 6/7 TA-repeats Molekulargenetik (5 ml EDTA-Blut)</p> |
| <p>Velo-Kardio-Faziales Syndrom →Mikrodeletionssyndrom →Shprintzen-Syndrom →CATCH 22 →DiGeorge-Syndrom 5-10 ml Heparin-Blut</p> |
| <p>VHL-Gen, von Hippel-Lindau Syndrom*</p> |
| <p>5 ml EDTA-Blut</p> |
| <p>Von Hippel-Lindau Syndrom*</p> |

| |
|---|
| VHL-Gen 5 ml EDTA-Blut |
| Williams-Beuren-Syndrom Mikrodeletion im Bereich 7q11.23 →Mikrodeletionssyndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| Wolf-Hirschhorn-Syndrom partielle Monosomie 4p →Mikrodeletionssyndrom 1,5-5 ml Heparin-Blut |
| XX-Mann meistens verursacht durch eine X-Y-Translokation in der pseudoautosomalen Region 5-10 ml Heparin-Blut |
| XXX-Frau →Triplo-X-Frau 5-10 ml Heparin-Blut |
| XXXX-Frau →Tetra-X-Frau 5-10 ml Heparin-Blut |
| XXXY-Mann, XXXXY-Mann numerische Chromosomenaberration durch Polysomie des X-Chromosoms →Klinefelter-Syndrom |
| XY-Frau →Testikuläre Feminisierung Typ I 5-10 ml Heparin-Blut |
| XYY-Syndrom numerische Chromosomenaberration durch Polysomie des Y-Chromosoms oder auch mit noch zusätzlichem X-Chromosom (48,XXYY) 5-10 ml Heparin-Blut |
| Zytogenetik differenzierte →Chromosomenanalyse und →Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung (FISH) |

* besondere Beachtung des GenDG bei prädiktiven Untersuchungen

Molekulargenetische Polymorphismen (5 ml EDTA-Blut)

| |
|---|
| Alzheimer-Demenz (familiär) Typ 2 assoziiert APOE E2/E3/E4-Allele |
| Ankylosierende Spondylitis, Prädisposition, Morbus Bechterew HLA-B27 |
| APOE E2/E3/E4-Allele, Alzheimer-Demenz (familiär) Typ 2 |
| Apolipoprotein AI, Hypoalphalipoproteinämie APOA1 -75G>A und +83C>T |
| Apolipoprotein AIV APOA4, Gln360His und Thr347Ser |
| Apolipoprotein-B-100, Hypercholesterinämie, familiär Typ IIB R3500Q |
| Aromatase-Insuffizienz, CYP19A1 C1558T |
| CYP1A2 -163C>A (CYP1A2 *1F-Allel) |

| |
|--|
| CYP2C19 M1 und M2 Allel |
| CYP2D6 A-Allel (*3-Allel), T-Allels (*6-Allel) B-Allels (*4-Allel) |
| Dihydropyrimidin-Dehydrogenase-Mangel, DPD, 5-Fluoruracil-Toxizität DPYD |
| FTO (FAT MASS- AND OBESITY-ASSOCIATED GENE) T>A rs 9939609 |
| Glutathion-S-Transferase GST M1 Deletion GST M3, 3 bp Deletion Intron 6 GST P1 Ile105Val GST T1 Deletion |
| Glykoprotein IIIa-Gen, ITGB3 GpIIIa Leu 33Pro P1 ^{A1/A2} |
| HLA Typisierung HLA-DQB1 |
| HLA Typisierung HLA-DR1 |
| HLA-B27 Morbus Bechterew, Ankylosierende Spondylitis, Prädisposition |
| Hypercholesterinämie, familiär Typ IIB, Apolipoprotein-B-100 R3500Q |
| Hyperlipoproteinämie Typ III; Apolipoprotein E Allel e2, e3 e4 |
| Hypertonie (essentiell); Angiotensin Converting Enzyme (ACE) ACE: Deletions/Insertions-Polymorphismus AGT: Angiotensinogen Promotor -6 G>A |
| Interleukin 1beta -889 C>T |
| Interleukin 1beta +3954 C>T ; -511 C>T |
| Lactose-Intoleranz, adult LCT C/T(-13910) |
| Mangan-Superoxid-Dismutase, MnSOD SOD2, Val16Ala |
| Morbus Bechterew, Ankylosierende Spondylitis, Prädisposition, HLA-B27 |
| N-Acetyltransferase-2, NAT2 Slow Acetylator Genotypen *5A, *5B, *5C, *6A, *7B, *14B, *13 |
| Thiopurinmethyltransferase, TPMT, Thiopurin Toxizität G238C, G460A, A719G |
| Tumornekrosefaktor alpha, TNF-alpha -308 T>A |