

Augenerkrankungen - Hörstörungen

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
--------------	----------	----------------	-------------------------	---------

Augenerkrankungen

Achromatopsie	ATF6, CNGA3, CNGB3, CNNM4, GNAT2, GUCY2D, NBAS, PDE6C, PDE6H, RPGR	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Externe Ophthalmoplegie	ABCD3, ACADS, AIFM1, APTX, ATG7, ATXN3, BIN1, C1QBP, CHAT, DGUOK, DNA2, DNM2, FA2H, FRG1, GIPC1, HPDL, KIF21A, LIG3, LRP12, LYRM7, MFF, MGME1, MTM1, MTMR14, MTRFR, MYF5, MYH2, NDUFAF2, NFU1, NOTCH2NLC, NSUN3, OPA1, PABPN1, PHOX2A, POLG, POLG2, POLRMT, RILPL1, RNASEH1, ROBO3, RRM1, RRM2B, RYR1, SALL4, SCN4A, SLC19A3, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SPG7, STIM1, STUB1, SUCLA2, TMM41, TK2, TMEM67, TOP3A, TUBB3, TWNK, TYMP, VARS2, WFS1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Flecked Retina Erkrankung	ABCA4, AGBL5, ARHGEF18, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CDHR1, CERKL, CFH, CHM, CNGB3, CRB1, CRX, CTNNA1, CYP4V2, DRAM2, EFEMP1, ELOVL4, FSCN2, GNAT1, GUCA1B, HGSNAT, HMCN1, IMPG1, IMPG2, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, MFRP, MFSD8, OAT, PDE6B, PLA2G5, PRDM13, PROM1, PRPF4, PRPH2, RAX2, RBP3, RBP4, RDH12, RDH5, RDH8, REEP6, RHO, RLBP1, RP1L1, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RS1, SLC24A1, SPATA7, TIMP3, TTLL5, VPS13B	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Glaukom	219 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hornhautdystrophien	AGBL1, ALDH18A1, ARL2, CHRDL1, CHST6, COL17A1, COL18A1, COL8A2, CTNS, CYP4V2, DCN, EXOSC2, FOXC1, FOXE3, GJA8, GLA, GRHL2, GSN, KERA, KRT12, KRT3, LCAT, LOXHD1, MAB21L1, MAF, MBTPS2, MCOLN1, NLRP1, OVOL2, PAX6, PDGFRB, PIKFYVE, PITX2, PLCB3, POLA1, PRDM5, PRDX3, SLC4A11, SPARCL1, TACSTD2, TAT, TCF4, TGFBI, TRIM37, TUBA3D, UBIAD1, VSX1, ZEB1, ZNF469	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

**Leistungsverzeichnis
Humangenetik - Molekulargenetik**



IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 - 60

IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Katarakt	ABCN6, ABHD12, ADAMTSL4, AGK, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, CLPB, COL11A1, COL2A1, COL4A1, COL4A2, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTRP1, CYP27A1, CYP51A1, EPG5, EPHA2, ERCC1, ERCC2, ERCC5, ERCC6, EYA1, FAM126A, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GALT, GCNT2, GEMIN4, GJA3, GJA8, GLA, HMX1, HSF4, JAM3, LEMD2, LIM2, LONP1, LSS, LTBP2, MAF, MIP, MIR184, MYH9, NDP, NF2, NHS, OCRL, OPA3, P3H2, PAX6, PEX7, PITX2, PITX3, PXDN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RECQL4, SC5D, SIL1, SIPA1L3, SIX6, SLC16A12, SLC33A1, TBC1D20, TDRD7, TMEM114, VIM, VSX2, WFS1, WRN	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Leber'sche kongenitale Amaurose	AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CLUAP1, CNGA3, CRB1, CRX, DTHD1, GUCY2D, IDH3A, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, LRAT, MERTK, NMNAT1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, ROM1, RPE65, RPGRIP1, SNRNP200, SPATA7, TULP1, USP45	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Netzhautdystrophie	<i>Genpanel mit 158 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Okulärer und okulokutaner Albinismus (komplett)	AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DCT, DTNBP1, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LRMDA, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Okulärer und okulokutaner Albinismus (nicht-syndromal)	DCT, GPR143, LRMDA, MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2, TYR, TYRP1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Okulärer und okulokutaner Albinismus (syndromal)	AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MITF, MLPH, MYO5A, PAX3, RAB27A	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Optikusatrophy (isoliert, nicht syndromal)	ACO2, AFG3L2, DNAJC30, DNM1L, MCAT, MECR, MIEF1, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SSBP1, TMEM126A, YME1L1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Optikusatrophie Gesamtpanel (syndromal, nicht syndromal)	<i>ACO2, AFG3L2, ANTXR1, ATAD3A, ATP1A3, AUH, C19orf12, C12orf65, CISD2, DNAJC19, DNAJC30, DNM1L, FDXR, IBA57, ISCA2, KIF1A, KLC2, MCAT, MECR, MFF, MFN2, MIEF1, MTPAP, NARS2, NBAS, NDUFA12, NDUFS1, NR2F1, OPA1, OPA3, PDSS1, PDXK, POLG, POLG2, PRPS1, RTN4IP1, SDHA, SLC19A2, SLC19A3, SLC25A46, SLC44A1, SLC52A2, SNX10, SPG7, SSBP1, TBCD, TBCE, TFG, TIMM8A, TMEM126A, TMEM126B, TSFM, UCHL1, WDR73, WFS1, YME1L1, ZNHIT3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Retinopathia pigmentosa	<i>ABCA4, ADGRA3, AGLB5, AHI1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL3, ARL6, BBS1, BBS2, BEST1, C8orf37, CA4, CACNA1F, CDHR1, CEP290, CERKL, CLN3, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, CWC27, CYP4V2, DHDDS, DHX38, EMC1, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GNAT1, GNPTG, GUCA1B, GUCY2D, HGSNAT, HK1, IDH3B, IFT140, IFT172, IMPDH1, IMPG2, KIAA1549, KIF11, KIZ, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, MFRP, NEK2, NMNAT1, NR2E3, NRL, PCARE, PDE6A, PDE6B, PDE6G, POMGNT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RBP4, RCBTB1, RDH11, RDH12, REEP6, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TRNT1, TTC8, TUB, TULP1, USH2A, ZNF408, ZNF513</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Septo-optische Dysplasie	<i>FGFR1, HESX1, OTX2, PROKR2, SOX2, SOX3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Usher Syndrom	<i>ABHD12, ADGRV1, ARSG, CDH23, CEP250, CEP78, CIB2, CLRN1, ESPN, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, PEX1, PEX6, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Walker-Warburg-Syndrom	<i>B3GALNT2, B4GAT1, DAG1, FKRP, FKTN, GMPPB, ISPD, LARGE1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

**Leistungsverzeichnis
Humangenetik - Molekulargenetik**



IIG Humangenetik Kaiserslautern
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IIG Humangenetik Ludwigshafen
Tel.: +49 (0)621 550 066 - 60

IIG Humangenetik Birkenfeld
Tel.: +49 (0)631 / 31 67 0 - 0

IMD Humangenetik Wiesbaden
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

IMD Humangenetik Bad Homburg
Tel.: +49 (0)611 / 33 31 - 37

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie	<i>ABCA4, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ATF6, BEST1, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP290, CEP78, CERKL, CFAP410, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, DRAM2, EYS, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, NMNAT1, NPHP4, PAX6, PCARE, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RBP4, RDH12, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TTLL5, TULP1, UNC119, WDR19</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
--------------	----------	----------------	-------------------------	---------

Hörstörungen

Nicht-Syndromale Schwerhörigkeit	<i>195 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Syndromale Schwerhörigkeit	<i>644 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Hinweis:

Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein.

Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.