

Entwicklungsstörungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Aicardi-Goutiere-Syndrom	<i>ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Anorektale Fehlbildungen	<i>ARHGAP31, ARL6, B9D1, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, CC2D2A, CCDC28B, CCNQ, CEP290, CFAP418, DACT1, GLI3, IFT172, IFT27, IFT74, KDM6A, KMT2D, LZTFL1, MID1, MKKS, MKS1, MNX1, MYCN, NIPBL, PTHB1, RECQL4, RFX6, SALL1, SALL4, SDCCAG8, TBX1, TBX5, TMEM67, TRIM32, TTC7A, TTC8, UBR1, WDPCP, ZIC3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Autismus	<i>ADNP, ADSL, ALDH5A1, AP1S2, ARID1B, ARX, ASH1L, ASXL3, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD2, CHD7, CHD8, CNOT3, CNTNAP2, CUL3, DHCR7, DPP6, DYRK1A, EHMT1, EIF4E, FGD1, FOXG1, FOXP1, GNAI1, GRIN2B, HPRT1, IL1RAPL1, KATNAL2, KDM5C, KMT2A, KMT5B, L1CAM, MAGEL2, MAOA, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, MYT1L, NAA15, NEXMIF, NHS, NIPBL, NLGN1, NLGN3, NLGN4X, NOVA2, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, POGZ, PQBP1, PTCHD1, PTEN, PTPN11, RAB39B, RAI1, RELN, RPL10, SCN1A, SCN2A, SETD1B, SETD5, SHANK2, SHANK3, SLC9A6, SLC9A9, SMARCB1, SMC1A, SMC3, SYN1, SYNGAP1, TANC2, TBL1XR1, TBR1, TCF4, TMLHE, TRIP12, TRRAP, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VAMP2, VPS13B, ZEB2, ZSWIM6</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Bardet-Biedl-Syndrom	<i>ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CCDC28B, CEP164, CEP19, CEP290, IFT172, IFT27, IFT74, LZTFL1, MKKS, MKS1, SCAPER, SCLT1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDPCP</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
CDG-Syndrom	<i>ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG9, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, FUT8, GMPPA, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, PGM1, PMM2, RFT1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TUSC3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Coffin-Siris-Syndrom	ARID1A, ARID1B, ARID2, DPF2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOX11, SMARCC2, SMARCD1, SOX4, PHF6, KMT2A, DOCK6, GRIN2B, KMT2D, SHANK3, SMARCA2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cornelia-de-Lange Syndrom	ANKRD11, ASXL1, BRD4, HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3, EP300, TAF1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
46,XY-DSD (nicht-syndromal)	AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, CBX2, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, DHH, DHX37, DMRT1, FREM2, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR5A1, POR, SOX8, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WT1, ZFPM2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Entwicklungsstörungen	Genpanel mit 978 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Holoprosenzephalie	CDON, DHCR7, DLL1, EYA4, FBXW11, FGF8, FGFR1, GAS1, GLI2, GLI3, PTCH1, SHH, SIX3, SMAD2, TDGF1, TGIF1, ZIC2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Joubert-Syndrom	AHI1, ARL13B, ARL3, ARMC9, B9D1, B9D2, C2CD3, CC2D2A, CELSR2, CEP104, CEP120, CEP164, CEP190, CEP41, CPLANE1, CSPP1, EXOC8, FAM149B1, HYLS1, IFT172, INPP5E, KIAA0556, KIAA0586, KIAA0753, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, PDE6D, PDPR, PIBF1, POC1B, RPGRIP1L, SUFU, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kleinwuchs	Genpanel mit 436 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kortikale Hirnfehlbildung	ACTB, ACTG1, ADA2, ADAR, ADGRG1, AKT1, AKT3, ARFGEF2, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARX, ASPM, B3GALNT2, CCND2, CDK13, CDK5, CECR1, COL4A1, COL4A2, CSNK2A1, CTC1, DAG1, DCX, DYNC1H1, FKRP, FKTN, FLNA, GPSM2, IFIH1, ISPD, JAM3, KATNB1, KIF1BP, KIF2A, KIF5C, LAMB1, LAMC3, LARGE1, MTOR, NDE1, NEDD4L, NSDHL, OCLN, OSGEP, PAFAH1B1, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHF6, PIK3CA, PIK3R2, POMGNT1, POMGNT2, POMT1, POMT2, RELN, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RTTN, RXYLT1, SAMHD1, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SMO, SRPX2, TREX1, TUBA1A, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBA8, TUBG1, VLDLR, WDR62	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Kraniosynostosen	ALPL, ALX4, ASXL1, CDC45, COLEC11, CTSK, EFN1, ERF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLNA, GLI3, GNPTAB, IDS, IDUA, IHH, IL11RA, KAT6A, KMT2D, KRAS, MEGF8, MSX2, PHEX, POR, RAB23, RECQL4, RUNX2, SKI, SMAD6, SMO, STAT3, TCF12, TGFB1, TGFB2, TLK2, TWIST1, WDR35, ZEB2, ZIC1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Leukoenzephalopathie	AARS2, COL4A1, COL4A2, CSF1R, EIF2B4, EIF2B5, FDX2, GFAP, HEPACAM, HTRA1, L2HGDH, MLC1, NFU1, NOTCH3, RMND1, RNASET2, TREX1, TYROBP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Leukodystrophie und Leukoenzephalopathie	AARS, AARS2, ABCD1, ACOX1, ADAR, AIMP1, AIMP2, ALDH3A2, ARSA, ASPA, BCAP31, CLCN2, COL4A1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, DARS, DARS2, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS, EXOSC8, FAM126A, FOLR1, FUCA1, GALC, GBE1, GCDH, GFAP, GJA1, GJC2, HEPACAM, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, ISCA2, KCNT1, L2HGDH, LAMA2, LMNB1, MCOLN1, MLC1, NAXE, NKX6-2, NOTCH3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PLAA, PLEKHG2, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3K, PSAP, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, SAMHD1, SCP2, SLC16A2, SLC17A5, SOX10, SPTAN1, STN1, SUMF1, TMEM106B, TREX1, TUBA4A, TUBB4A, UFM1, VPS11, ZNHIT3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Lissenzephalie	ARX, DCX, FKRP, ISPD, NDE1, NUDC, PAFAH1B1, POMGNT1, POMT1, POMT2, RELN, TK2, TUBA1A, VLDLR	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Lysosomale Erkrankungen	AGA, ARSA, ARSB, CTNS, CTSA, FUCA1, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GM2A, GNTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LIPA, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, VPS33A	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Makrozephalie	ABCC9, AKT1, AKT3, AMER1, ASPA, BRWD3, CCDC88C, CCDCC22, CDKN1C, CHD8, CUL4B, DIS3L2, DNMT3A, DVL1, DVL3, EIF2B5, EZH2, FOXP1, GCDH, GFAP, GLI3, GPC3, GPSM2, GRIA3, HEPACAM, HERC1, HRAS, HUWE1, IGF2, KIAA0196, KIF7, KPTN, KRAS, L1CAM, LZTR1, MED12, MLC1, MTOR, NDUFA1, NFIB, NFIX, NONO, NRAS, NSD1, OFD1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGT, PIGV, PIK3CA, PIK3R2, PPP1CB, PPP2R5D, PTCH1, PTCH2, PTEN, RAB39B, RAF1, RHEB, RIN2, RIT1, RNF135, ROR2, SETD2, SHANK3, SHOC2, SNX14, SOS1, STRADA, SUFU, SYN1, TBC1D7, TMC01, UPF3B, WASHC5, WNT5A, ZDHHC9	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Meckel-Syndrom	AHI1, B9D1, CC2D2A, CEP120, CEP290, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIAA0753, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, WDPCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Megalenzephalie	AKT3, AQP4, CCND2, CRADD, GFAP, GPRC5B, HEPACAM, HERC1, MLC1, MTOR, PIK3CA, PIK3R2, PPP2R5D, STRADA, TBC1D7	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Mikrozephalie und pontocerebelläre Hypoplasie	Genpanel mit 236 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Senior-Loken-Syndrom	CEP164, CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SCLT1, SDCCAG8, TMEM67, TRAF3I91, WDR19, ZNF423	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Skelettfehlbildung	Genpanel mit 299 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Zahndurchbruchstörung	ABCA5, ADNP, AMMECR1, ANTXR1, APC, ARID1A, ARID1B, ATP6V0A2, BCOR, CCBE1, CDH11, CHST3, CTSK, CYP27B1, ELMO2, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, FAM20A, FGFR1, FGFR2, FLNA, FOXL2, GJA1, GNAS, IDS, IFIH1, IKBKG, IL11RA, INSR, ITGB6, KAT6B, KCNH1, KCTD1, KLK4, LEMD2, LMNA, LONP1, LTBP3, MMP20, NIPBL, NSD1, OBSL1, PDGFRB, POLR3A, POLR3B, PRKAR1A, PTH1R, PTHLH, RECQL4, RIC1, ROR2, RUNX2, SATB1, SEC23A, SFRP4, SH3PX2, SHH, SMARCB1, SNX14, SOX11, SOX4, SP7, TCIRG1, THRA, TNFSF11, TRIO, TRIP11, TRPS1, TWIST2, VDR, ZEB2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Zellweger-Syndrom	ABCD1, ACOX1, AMACR, HSD17B4, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, SCP2	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.