

Reproduktionsmedizin

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	<i>CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, HSD3B2, POR, PRKAR1A, STAR</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
CREST-Syndrom, Eizellreifeförderung	<i>ACP5, ADA2, AGXT, APOLD1, CAV1, CCN2, CCR6, COL10A1, COL2A1, COL4A1, EGR2, ELP1, ENPP1, ERBB4, FBN1, FLNA, GUCY1A1, HLA-DRB1, IKZF1, IRF5, KIAA0319L, KIAA0753, KIF1B, LBR, LMNA, LRRK1, MMP13, NF1, NRG1, PAH, PDCD1, PDPK1, PRKCD, RNF125, RPS10, RPS19, RPS24, RSPO1, S1PR1, SAMD9, SEC61A1, SS18L1, STING1, STMN1, TGFB1, TLR7, TREX1, UROD, UROS, WRN</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Embryonaler Arrest / Eizellreifungsstörung	<i>BTG4, CDC20, ECAT1, NLRP2, NLRP5, NLRP7, PADI6, PATL2, TLE6, TRIP13, TUBB8</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Prämatüre Ovarialinsuffizienz (POI)	<i>AARS2, BMP15, BNC1, C14orf39, C17orf53, CLPP, CYP17A1, DIAPH2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ERAL1, ERCC6, ESR2, FANCM, FIGLA, FLJ22792, FMR1, FOXL2, FSHR, GDF9, GGPS1, HARS2, HFM1, HSD17B4, HSF2BP, KASH5, LARS2, LMNA, MCM8, MCM9, MEIOB, MRPS22, MSH4, MSH5, NOBOX, NR5A1, NUP107, PCCA, PCCB, PSMC3IP, RLIM, SOHLH1, SPIDR, STAG3, SYCE1, SYCP2L, TP63, TWNK, XRCC2, ZSWIM7</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Spermiogrammauffälligkeiten	<i>Genpanel mit 217 Genen (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.