

## Familiäre Tumordispositionen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hereditäres Mamma-/Ovarialkarzinom (HBOC)	<i>BRCA1 (+ MLPA), BRCA2 (+ MLPA), CHEK2, PALB2, RAD51C, ATM, BRIP1, CDH1, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, RAD51D, STK11, TP53</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)/ Lynch-Syndrom	<i>MSH2 (+MLPA), MSH6 (+MLPA), MLH1 (+MLPA), PMS2 (+MLPA), EPCAM (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Carney Komplex	<i>MYH8, PDE11A, PRKAR1A</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Familiäres Magenkarzinom	<i>BMPR1A, BRCA2 (+MLPA), CDH1, CHEK2, EPCAM (+MLPA), MLH1 (+MLPA), MSH2 (+MLPA), MSH6 (+MLPA), PMS2 (+MLPA), STK11, TP53</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA fallabhängig
Magenkarzinom vom diffusen Typ	<i>CDH1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Familiäres Nierenzellkarzinom	<i>BAP1, CDKN2B, CHEK2, FH, FLCN, HNF1A, HNF1B, MET, MITF, OGG1, PBRM1, PRCC, PTEN, RNF139, SDHB, SDHC, SDHD, TFE3, TMEM127, TP53, VHL</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Familiäres Pankreaskarzinom	<i>APC, ATM, BMPR1A, BRCA1 (+ MLPA), BRCA2 (+ MLPA), CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1 (+ MLPA), MSH2 (+ MLPA), MSH6 (+ MLPA), PALB2, PMS2 (+ MLPA), PTEN, SMAD4, STK11, TP53, VHL</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA fallabhängig
SchilddrüsenCa gesamt (inkl. MTC)	<i>APC, CDKN1B, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, MEN1, MINPP1, NKX2-1, NTRK1, PAX8, PTEN, RET, SDHB, SDHD, SEC23B, SRGAP1, TP53, WRN</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Nicht-medulläres SchilddrüsenCa / PTC	<i>APC, CHEK2, DICER1, FOXE1, HABP2, MINPP1, NTRK1, PAX8, PTEN, SDHB, SDHD, SEC23B, SRGAP1, TP53, WRN</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 (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP)	APC (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
MUTYH- assoziierte Polyposis (MAP)	MUTYH (+MLPA)	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Polymerase Proofreading-assozierte Polyposis (PPAP)	POLD1, POLE	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Polyposis coli	APC (+MLPA), MUTYH (+MLPA), POLD1, POLE	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Gastrointestinale Polyposis	APC (+ MLPA), AXIN2, BMPR1A, EPCAM, GALNT12, GREM1, MLH1, MSH2 (+MLPA), MSH3, MSH6, MUTYH (+MLPA), NTHL1, PDGFRA, PMS2, POLD1, POLE, PTCH1, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11, SUFU	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Familiäre juvenile Polyposis	BMPR1A, SMAD4	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Peutz-Jeghers-Syndrom	STK11	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cowden-Syndrom	PTEN	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Von Hippel-Lindau-Syndrom *	VHL	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Wilms Tumor *	WT1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Fanconi-Anämie	FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, BRCA1, BRCA2, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hereditäres Phäochromozytom- und Paragangliomsyndrom	CDKN1B, DLST, FH, KIF1B, MAX, MEN1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kutane Melanome	ACD, APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MC1R, MITF, POT1, PTCH1, PTEN, STK11, TERF2IP, TERT, TP53, TYR, WRN, XPC, XRCC3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Li Fraumeni-Syndrom	TP53, CHEK2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Tumordisposition	AIP, AKT1, ALK, APC (+MLPA), ATM, ATR, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1 (+MLPA), BRCA2 (+MLPA), BRIP1, BUB1, CBL, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN2A, CEBPA, CHEK2, CTSC, DDB2, DDX41, DICER1, DIS3L2, DKC1, DLST, DNMT3A, EFL1, EGFR, ELP1, EPCAM, ERBB2, ETV6, EXT1, EXT2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FASLG, FH, FLCN, FOXE1, GALNT12, GATA2, GCM2, GNAS, GPC3, GPR161, HABP2, HAVCR2, HNF1A, HNF1B, HOXB13, HRAS, IL1B, IL1RN, KIF1B, KIT, KRAS, LZTR1, MAD1L1, MAD2L2, MAP2K1, MAX, MBD4, MC1R, MEN1, MITF, MLH1 (+MLPA), MLH3, MRE11, MSH2 (+MLPA), MSH3, MSH6 (+MLPA), MTAP, MUTYH (+MLPA), NBN, NKX2-1, NRAS, NTHL1, PALB2, PALLD, PAX5, PDGFB, PDGFRA, PHOX2B, PIK3CA, PMS2 (+MLPA), POLD1, POLE, POLH, POT1, POU6F2, PRF1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTCH2, PTEN, PTPN11, RABL3, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, REST, RET, RHBDF2, RNF139, RNF43, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEC23B, SLC25A11, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, SPINK1, SPRED1, SRC, SRGAP1, STK11, SUFU, TERT, TGFBR1, TINF2, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, TYR, UBE2T, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2, XRCC3	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS, MLPA fallabhängig

**Hinweis:**

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

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