

Neurologische und muskuläre Erkrankungen

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Neurologische Erkrankungen				
Amyotrophe Lateralsklerose	ALS2, ANG, ANXA11, ARHGEF28, ARPP21, ATXN2, BSCL2, C9orf72, CAV1, CAV2, CCNF, CFAP410, CHCHD10, CHMP2B, CYLD, DAO, DCTN1, DNAJC7, ERBB4, EWSR1, FIG4, FUS, GBE1, GLE1, GLT8D1, GRN, HEXA, HNRNPA1, KIF5A, LGALS1, LRP12, MAPT, MATR3, MOBP, NEFH, NEK1, NUP50, OPTN, PFN1, PON1, PON2, PON3, PPARGC1A, PRPH, PSEN1, SCFD1, SETX, SIGMAR1, SOD1, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SS18L1, TAF15, TARDBP, TBK1, TIA1, TREM2, TRPM7, TUBA4A, UBQLN2, UNC13A, VAPB, VCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Ataxie	Genpanel mit 140 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
CADASIL	COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, ITM2B, NOTCH3, TREX1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Demenz	ABCA7, APOE, APP, CHCHD10, CHMP2B, CSF1R, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, SNCA, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TUBA4A, UBQLN2, VCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Dystonie	ACTB, ADAR, ADCY5, AFG3L2, ANO3, ARX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP5MC3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, C9orf3, CACNA1B, CHCHD2, CIZ1, COL6A3, COX20, DCAF17, DLAT, DNAJC12, DNAJC6, EIF2AK2, FA2H, FBXO7, FITM2, FRRS1L, FTL, GCDH, GCH1, GNAL, GNAO1, GNB1, GPR88, HPCA, KCNN2, KCTD17, KMT2B, LIAS, MECR, NKX2-1, NUP54, PANK2, PARK7, PDE2A, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, PTPA, SCN8A, SERAC1, SGCE, SHQ1, SLC18A2, SLC2A1, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPR, SUCLA2, SYNJ1, TAF1, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM151A, TOR1A, TSPOAP1, TUBB4A, VAC14, VPS11, VPS13C, VPS16, WARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Epileptische Enzephalopathie	Genpanel mit 242 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Hereditäre Neuropathien	AAAS, AARS1, ABCA1, ABCD1, ABHD12, AIFM1, ALDH18A1, AMACR, AP5Z1, APOA1, ARHGAP19, ARHGEF10, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP13A2, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BICD2, BSCL2, BTBD, C19orf12, CA2, CADM3, CCT5, CD59, CHCHD10, CLCF1, CNTNAP1, COA7, COA8, COMP, COQ7, COX18, COX6A1, CTDP1, CYP27A1, CYP2U1, DARS2, DCAF8, DCTN1, DGAT2, DHH, DHTKD1, DLD, DNAJB2, DNAJC30, DNM2, DNMT1, DRP2, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, EMLIN1, FBLN5, FBOX38, FDXR, FGD4, FH, FIG4, FLVCR1, FXN, GALT, GAN, GARS1, GBE1, GBF1, GDAP1, GJB1, GJB3, GLA, GNB4, GSN, HADHA, HADHB, HARS1, HEXA, HEXB, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HYCC1, IARS2, IGHMBP2, INF2, ITPR3, JAG1, JPH1, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MANBA, MARS1, MCM3AP, MED25, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTHFR, MTMR2, MTRFR, MTPP, MYH14, NAGLU, NDRG1, NDUFS2, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OAT, OPA1, OPA3, PAX6, PDHA1, PDK3, PDXK, PEX10, PEX12, PEX16, PEX2, PEX5, PEX7, PHYH, PIEZO2, PIK3R5, PLA2G6, PLEKHG5, PLP1, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA6, POLG, POLG2, POLR3B, PRDM12, PRDX1, PRPS1, PRX, PSAP, PTRH2, RAB7A, REEP1, RETREG1, RFC1, RTN2, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SCO2, SEPTIN9, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A6, SLC5A7, SMN1, SNAP29, SORD, SOX10, SPG11, SPTAN1, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TBCE, TDP1, TECPR2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TWNK, TYMP, UBA1, VCP, VPS13A, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, YARS1, ZFYVE26	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Hereditäre spastische Paraplegie	ABHD16A, ACO2, ADAR, ALDH18A1, ALDH3A2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATAD3A, ATL1 (+MLPA), ATP13A2, ATP2B4, B4GALNT1, BICD2, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CCT5, CPT1C, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, DNM2, DSTYK, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FA2H, FARS2, GAD1, GBA2, GJC2, GPT2, GRID2, HACE1, HEXA, HPDL, HSPD1, IBA57, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, KLC4, KPNA3, L1CAM, MAG, MARS, C12orf65, NIPA1, NT5C2, PCYT2, PGAP1, PI4KA, PLP1, PNPLA6, REEP1, REEP2, RNASEH2B, RNF170, RTN2, SELENOI, SERAC1, SLC16A2, SLC33A1, SPART, SPAST (+MLPA), SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTSSA, SYNE1, TECPR2, TFG, TMEM63C, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, USP8, VPS37A, WASHC5, WDR48, ZFYVE26, ZFYVE27	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
FXTAS	FMR1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Migräne	ACVRL1, ALPK1, APP, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CCM2, COL4A1, COL4A2, CSNK1D, ENG, ESR1, HTRA1, KCNA1, KCNK18, KRIT1, NOTCH3, PDCD10, PRRT2, POLG, SCN1A, SCN2A, SLC1A3, SLC2A1, SMAD4, TNF, TREX1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hemiplegische Migräne	ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Neurodegeneration mit Eisenablagerungen	ATP13A2, C19orf12, CP, COASY, DCAF17, FA2H, FBXO7, FTL, PANK2, PLA2G6, WDR45	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Parkinson	ADH1C, AFG3L2, ARSA, ATN1, ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7B, ATXN1, ATXN2, ATXN3, C19orf12, C9orf72, CHCHD10, CHCHD2, COASY, COMT, CP, CSF1R, DCTN1, DNAJC12, DNAJC13, DNAJC5, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FMR1, FTL, FUS, GBA1, GCH1, GIGYF2, GRN, HTRA2, HTT, JPH3, LRRK2, LYST, MAPT, NR4A2, PANK2, PARK7, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PODXL, POLG, PPP2R2B, PRKN, PRKRA, PSAP, PSEN1, PTEN, PTRHD1, RAB39B, SLC18A2, SLC20A2, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SNCAIP, SNGB, SPG11, SPR, SYNJ1, TAF1, TBP, TENM4, TH, TRPM7, TWNK, UCHL1, UQCRC1, VPS13A, VPS13C, VPS35, WDR45, XPR1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Paroxysmale Dyskinesie	ADCY5, ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, DEPDC5, ECHS1, GCH1, KCNA1, KCNJ10, KCNMA1, MECP, NKX2-1, PDE2A, PDHA1, PNKD, PRRT2, RHOB2, SCN8A, SLC2A1, SLC32A1, SPTAN1, TMEM151A	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Periodische Paralysen	ATP1A2, CACNA1S, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, SCN4A	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
PFBC - Morbus Fahr	CMPK2, IFIH1, JAM2, MYORG, NAA60, PDGFB, PDGFRB, RNASEH2B, RRP12, SAMHD1, SLC20A2, TREX1, XPR1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Psychische und psychiatrische Erkrankungen	Genpanel mit 257 Genen (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Small-Fiber-Neuropathie	KIF1A, RETREG1, SCN10A, SCN11A, SCN9A, TRPA1, WNK1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Muskuläre Erkrankungen

Gliedergürtelmuskeldystrophie	ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, COL6A1, COL6A2, COL6A3, ISPD, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GMPFB, HMGCR, HNRNPDL, JAG2, LAMA2, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, TCAP, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VMA21	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kongenitale myasthene Syndrome	AGRN, AK9, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL13A1, COLQ, CTLA4, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPFB, HLA-DQA1, LAMA5, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PAX7, PLEC, PREPL, RAPSN, RYR1, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, TNFRSF11A, UNC13A, VAMP1	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Kongentiale und distale Myopathien	ABCC9, ACTA1, ACTN2, ANO5, BAG3, BIN1, CACNA1S, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COX6A2, CRYAB, DES, DNA2, DNAJB5, DNAJB6, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, FXR1, GNE, HACD1, HSPB8, ISCU, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMP2, LDB3, LMOD3, LRP12, MAP3K20, MATR3, MB, MEGF10, MICU1, MSTO1, MTM1, MTMR14, MYBPC1, MYH2, MYH7, MYL1, MYOD1, MYOT, MYPN, NEB, ORAI1, PAX7, POLG, POLG2, PUS1, PYROXD1, RRM2B, RYR1, RYR3, SCN4A, SELENON, SIL1, SLC25A21, SLC25A42, SOD1, SPEG, SPTBN4, STAC3, STIM1, SUCLA2, TIA1, TIMM22, TK2, TMEM65, TNNT1, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TTN, TWNK, VCP, VMA21, YARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Metabolische Myopathie	ABHD5, ACAD9, ACADL, ACADM, ACADS, ACADVL, AGL, ALDOA, AMPD1, CPT1A, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, HADH, HADHA, HADHB, ISCU, LAMP2, LDHA, LPIN1, NPL, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PHKA1, PHKB, PHKG2, PNPLA2, POLG, PRKAG2, PUS1, PYGM, RBCK1, RRM2B, SLC16A1, SLC22A5, SLC25A20, TAZ, YARS2	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Muskuläre Erkrankungen (Gesamt-Panel)	270 Gene (auf Nachfrage kann eine ausführliche Genliste zur Verfügung gestellt werden).	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Rhabdomyolyse	ACAD9, ACADM, ACADVL, AGL, ALDOA, AMACR, AMPD1, ANO5, CACNA1S, CAPN3, CAV3, CPT1A, CPT2, DGUOK, DMD, DYSF, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FDX2, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HADHA, HADHB, ISCU, LPIN1, MLIP, OBSCN, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHKB, PNPLA2, POLG, PYGM, RYR1, SCN4A, SGCA, SGCG, SIL1, SLC22A5, SLC25A20, TANGO2, TK2, TSEN54	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Skapuloperoneale Myopathie	CAPN3, CAV3, DES, FKRP, GAA, MYH7, SGCA, TRPV4, VCP	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Spinale Muskelatrophie	AARS, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, EMILIN1, EXOSC8, GARS, HEXA, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, LAS1L, PLEKHG5, RBM7, REEP1, SCO2, SETX, SIGMAR1, SLC5A7, SPTAN1, SYT2, TRIP4, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1, YARS	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Tremor	DRD3, FUS, LINGO1, TENM4	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.