

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
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
Familiäre adenomatöse Polyposis (FAP)	<i>APC (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
MUTYH- assoziierte Polyposis (MAP)	<i>MUTYH (+MLPA)</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA

Untersuchung	Gen/Exon (CDS komplett)	Menge/Material	Häufigkeit Testdauer	Methode
Polymerase Proofreading-assoziierte Polyposis (PPAP)	<i>POLD1, POLE</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Polyposis coli	<i>APC (+MLPA), MUTYH (+MLPA), POLD1, POLE</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Gastrointestinale Polyposis	<i>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</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS MLPA
Familiäre juvenile Polyposis	<i>BMPR1A, SMAD4</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Peutz-Jeghers-Syndrom	<i>STK11</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Cowden-Syndrom	<i>PTEN</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Von Hippel-Lindau-Syndrom ⁺	<i>VHL</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Wilms Tumor ⁺	<i>WT1</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Fanconi-Anämie	<i>FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, BRCA1, BRCA2, BRIP1, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hereditäres Phäochromozytom- und Paragangliomsyndrom	<i>CDKN1B, DLST, DNMT3A, EGLN1, EPAS1, FH, GNAS, KIF1B, MAX, MDH2, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC25A11, TMEM127, VHL</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie - HHT	<i>ACVRL1, BMPR2, ENG, EPHB4, GDF2, GLMN, KRIT1, RASA1, SMAD4, TEK, VWF</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Kutane Melanome	<i>ACD, APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, CHEK2, MC1R, MITF, POT1, PTCH1, PTEN, STK11, TERF2IP, TERT, TP53, TYR, WRN, XPC, XRCC3</i>	5 ml EDTA-Blut	nach Bedarf 4-6 Wochen	NGS
Li Fraumeni-Syndrom	<i>TP53, CHEK2</i>	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, TGFB1, 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 beigelegt sein.

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