

## ANFORDERUNGSFORMULAR

### MOLEKULAR- UND ZYTOGENETISCHE DIAGNOSTIK

(Humangenetische Leistungen berühren nicht das Budget!)

<b>Krankenkasse:</b>	<i>Patienteninformation</i>
<b>Name:</b>	
<b>Vorname:</b>	
<b>Geburtsdatum:</b>	
<b>Anschrift:</b>	

**Abrechnung:** Ambulant \_  
(bitte Laborüberweisungsschein 10 beifügen)  
Stationär \_  
Privat \_

**Befund an<sup>§</sup>** Einsender \_  
behandelnden Arzt \_

<sup>§</sup>Gemäß GenDG dürfen molekulargenetische Befunde **nur** an den verantwortlichen Arzt gesendet werden.

#### Angaben zum Patienten (Pränatale und dringende Untersuchungen bitte möglichst telefonisch ankündigen)

Geschlecht:  männlich  weiblich

Besteht eine **Schwangerschaft**?  
 ja falls ja: SSW: \_\_\_\_\_  
 nein

**Material:**  DNA;  EDTA-Blut: Abnahmetag/Uhrzeit: \_\_\_\_\_;  \_\_\_\_\_

#### Klinische (Verdachts-)Diagnose, Anamnese, Klinik, Vorfunde:

**Angaben zur Familie/ggf. Stammbaum:** Insbesondere Angaben zu ähnlichen Erkrankungen, Fehl-/ Totgeburten, geistige oder körperliche Behinderung, Stoffwechselkrankheiten, Zystische Fibrose.

**Angeforderte Untersuchung:** (das Leistungsverzeichnis finden Sie auch unter: [www.humangenetik-freiburg.de](http://www.humangenetik-freiburg.de))  
(oder bitte im Leistungsverzeichnis ankreuzen)

- Analyse folgender Gen(e): \_\_\_\_\_
- Paneldiagnostik\*<sup>2</sup>: \_\_\_\_\_
- Chromosomenanalyse (ggfs FISH)\*<sup>3</sup>: \_\_\_\_\_ (bitte **NH4-Blut**)
- CGH-Array\*<sup>1</sup> (seit 01.07.2016 muss bei gesetzlich Versicherten zuerst eine Chromosomenanalyse durchgeführt werden)

**Bitte beachten Sie: ohne vollständig ausgefüllte Einwilligungserklärung können genetische Untersuchungen nach dem GenDG nicht durchgeführt werden.**

Arztstempel und ggfs. Kontakt  
Informationen

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

**X** \_\_\_\_\_  
Unterschrift, **Arzt**

\_\_\_\_\_  
Name in Druckschrift

Probenmaterial und Versand: 5-10 ml EDTA-Blut, NH4-Blut bei Chromosomenanalyse oder DNA; Versand am Tag der Entnahme.

\*1: Aufgrund der Vorgaben der KBV zu Kapitel 11.4 EBM bitten wir Sie bei Array CGH Anforderungen auf dem Überweisungsschein unbedingt die Indikationskriterien gemäß EBM 11500 anzugeben.

\*2: Genpanels bis 25 kb sind seit 01.07.2016 EBM Leistung. Größere Panels sind genehmigungspflichtig - \*3: In Kooperation

Bitte schicken Sie die Probe inkl. Einwilligungs- und Anforderungsformular an:  
**Praxis für Humangenetik, Heinrich-von-Stephan-Str. 5 D-79100 Freiburg**

## EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG ZUR GENETISCHEN DIAGNOSTIK (gemäß Gendiagnostikgesetz, GenDG)

(Humangenetische Leistungen berühren nicht das Budget!)

Patient/in: \_\_\_\_\_  
NAME, Vorname

\_\_\_\_\_  
Geburtsdatum

Untersuchung (Gene(e) bzw. Erkrankung, bitte einfügen):

---

### Bitte ankreuzen:

Es handelt sich um eine Untersuchung auf Anlageträgerschaft für die bezeichnete Erkrankung?  
(prädiktiv, *aktuell keine klinischen Symptome*) Ja  Nein

Wenn ja, wurde eine genetische Beratung durchgeführt? Ja  Nein

Ich bitte um Mitteilung aller Zusatzbefunde, die nach aktuellem Wissensstand eine gesundheitliche  
Bedeutung für mich oder meine Familie haben: Ja  Nein

Mit meiner Unterschrift bestätige ich, dass

- ich von meinem behandelnden Arzt über Bedeutung und Tragweite der in Frage stehenden Diagnostik insbesondere über Zweck, Art, Umfang, Aussagekraft und Konsequenzen der Untersuchung aufgeklärt wurde
- ich der erforderlichen Entnahme von Untersuchungsmaterial zustimme
- mir ausreichend Bedenkzeit vor Einwilligung in die oben genannte Untersuchung eingeräumt wurde
- ich das Recht habe, meine Einwilligung jederzeit zu widerrufen.

Ich bin damit einverstanden, dass **(Nichtzutreffendes bitte streichen)**

- die bei mir gefundenen genetischen Veränderungen unter Wahrung der gesetzlichen Bestimmungen des Datenschutzes (Anonymisierung, bzw. Pseudonymisierung) auch für wissenschaftliche Zwecke verwandt werden können.
- verbleibendes Probenmaterial für eine spätere Nachprüfbarkeit der Ergebnisse, Nachforderungen durch meinen Arzt und wissenschaftliche Zwecke (z.B. Methodenentwicklungen) bis auf Widerruf aufbewahrt werden kann (Übereignungsverfügung nach §950 BGB).
- ggf. der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes med. Kooperationslabor weitergeleitet wird
- die Untersuchungsergebnisse über die vorgegebene Frist von 10 Jahren hinaus aufbewahrt werden können.

\_\_\_\_\_  
Ort, Datum

**X**

Unterschrift **Patient/in bzw. Vormund**

**X**

\_\_\_\_\_  
Unterschrift **Arzt** (Name in Druckschrift)

Bitte beachten Sie: unbedingt erforderlich sind alle hier geforderten Angaben, also auch Unterschriften von Arzt und Patient. Bei Vorliegen unzureichend ausgefüllter bzw. nicht oder nur zum Teil unterschriebener Erklärungen darf nach GenDG keine Untersuchung erfolgen!

Bitte schicken Sie die Probe inkl. Einwilligungs- und Anforderungsformular an:  
**Praxis für Humangenetik, Heinrich-von-Stephan-Str. 5 D-79100 Freiburg**

## Augenerkrankungen

### **Achromatopsie [GP001] (~10 kb)**

*ATF6, CNGA3, CNGB3, GNAT2, PDE6C, PDE6H*

### **Albinismus, okulärer [GP002] (~21 kb)**

1. *GPR143*; 2. *C10orf11, LYST, MC1R, OCA2, SLC45A2, TYR, TYRP1*

#### **umfassende Diagnostik [GP002XL] (69,5kb)**

*AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, C10orf11, DTNBP1, EPG5, EDN3, EDNRB, GPR143, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, LYST, MC1R, MITFSNAI2, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SOX10, TYR, TYRP1*

### **Albinismus, okulokutaner [GP168] (~10 kb)**

*MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2 (MATP), TYR, TYRP1*

### **Axenfeld-Rieger-Syndrom [GP172]**

*ASPH, B3BLCT, COL4A1, COL4A2, CYP1B1, EYA1, FOXC1, FOXE3, HMX1, LTBP2, MIR184, MYOC, PAX6, PITX2, PXDN, SLC38A8*

### **Hermansky-Pudlak-Syndrom [GP167] (~22 kb)**

*AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, PLDN*

### **Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~19 kb)**

*BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8*

#### **umfassende Diagnostik [GP003XL]**

*ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP*

### **Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)**

*AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP, RPGRIP1L, TMEM67*

#### **umfassende Diagnostik [GP004XL]**

*AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B*

### **Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [GP165]**

*MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TE, MT-TL1, MT-TM, MT-TQ, MT-TT*

### **Katarakt, kongenitale [GP005] (~23 kb)**

*BFSP1, BFSP2, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGC, CRYGD, CRYGS, EPHA2, FYCO1, GJA3, GJA8, HSF4, LIM2, MAF, MIP*

### **Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) [GP006] (~23 kb)**

*AIPL1, CEP290, CRX, GUCY2D, LCA5, RDH12, RPE65, RPGRIP1*

#### **umfassende Diagnostik [GP006XL]**

*ABCA4, AHI1, AIPL1, ALMS1, CABP4, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IFT140, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, LCA5, LRAT, MERTK, MPDZ, NMNAT1, NPHP1, NXNL1, OTX2, PRPH2, RD3, RDH12, RDH5, RPE65, RPGRIP1, RPGRIP1L, SPATA7, TULP1*

### **Anophthalmia/Microphthalmia/Coloboma (MAC-Spektrum) [GP007] (~25 kb)**

*BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, GDF6, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6*

#### **umfassende Diagnostik [GP007XL]**

*BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, MFRP, MITF, NAA10, OTX2, PAX6, PRSS56, RAX, SHH, SIX6, SMOG1, SOX2, STRA6, VAX1, VSX2*

### **Optikusatrophie [GP009] (~19 kb)**

1. *OPA1*, 2. *CISD2, MFN2, NDUFS1, NR2F1, OPA3, POLG, RTN4IP1, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, WFS1*

### **Peters Anomalie [GP171] (~6kb)**

*CYP1B1, FOXC1, PAX6, PITX2, PITX3*

### **Refsum-Syndrom [GP010] (7,7kb)**

*PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH*

### **Retinitis pigmentosa [GP011]**

**AD/XL:** *IMPDH1, KLHL7, NR2E3, PRPF31, PRPF8, PRPH2, RHO, RP1, RP2, RPGR* (~ 25 kb)

**AR:** *EYS, USH2A* (~ 24 kb)

#### **umfassende Diagnostik [GP011XL]**

*ABCA4, AIPL1, ARL6, BEST1, C2orf71, C8orf37, CA4, CDHR1, CERKL, CLRN1, CNGA1, CNGB1, CRB1, CRX, DHDDS, EYS, FAM161A, FLVCR1, FSCN2, GUCA1B, IDH3B, IMPDH1, IMPG2, KLHL7, LRAT, MAK, MERTK, NR2E3, NRL, PDE6A, PDE6B, PDE6G, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF6, PRPF8, PRPH2, RBP3, RDH12, RGR, RHO, RLBP1, ROM1, RP1, RP1L, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SAG, SEMA4A, SLC7A14, SNRNP200, SPATA7, TOPORS, TTC8, TULP1, USH2A, ZNF513*

### **Stargardt / Makuladystrophie [GP008] (~24 kb)**

1. *ABCA4*, 2. *BEST1, CDH3, CNGB3, CRB1, ELOVL4, PROM1, PRPH2, RDH12, RP1L1, TIMP3*

### **Stickler-Syndrom [GP013] (~22 kb)**

*COL11A1, COL2A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2, COL9A1*

### **USHER-Syndrom [GP091] (~24 kb)**

1. *USH2A*, 2. *MYO7A, USH1C*

#### **umfassende Diagnostik [GP091XL]**

*CDH23, CIB2, CLRN1, DFNB31, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A*

### **Zapfen-/Zapfen-Stäbchen-Dystrophie (ZD/ZSD) [GP014] (~25 kb)**

*ABCA4, ADAM9, CERKL, CNGA3, KCNV2, PDE6C, RPGRIP1, RDH5*

#### **umfassende Diagnostik [GP014XL]**

*ABCA4, ACBD5, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CCDC28B, CDHR1, CEP290, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, CYP4V2, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, PDE6C, PDE6H, PIPNPM3, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SDCCAG8, SEMA4, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP*

## Epilepsie und Migräne

**Dravet-Syndrom [GP016] (~21 kb)**

1. *SCN1A*, 2. *GABRG2*, *SCN2A*, *SCN9A*, *STXBP1*

**Epilepsie [GP017] (~25 kb)**

1. *SCN1A*, 2. *CDKL5*, *GABRA1*, *GABRG2*, *KCNQ2*, *PCDH19*, *STXBP1*, *SYNGAP1*

**erweiterte Diagnostik [GP017XL]**

*ACY1*, *ADSL*, *ALDH7A1*, *AMT*, *ARHGEF9*, *ARX*, *CACNA1H*, *CACNB4*, *CDKL5*, *CHD2*, *CHRNA2*, *CHRNA4*, *CHRN2*, *CLCN2*, *CNTNAP2*, *CPA6*, *CPT2*, *EFHC1*, *EPM2A*, *FOLR1*, *FOXP1*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRD*, *GABRG2*, *GAMT*, *GCSH*, *GLDC*, *GRIN2A*, *GRIN2B*, *JRK*, *KCNJ10*, *KCNMA1*, *KCNQ2*, *KCNQ3*, *KCNT1*, *LGI1*, *MAGI2*, *MAPK10*, *MECP2*, *MEF2C*, *MTHFR*, *NRXN1*, *PCDH19*, *PLCB1*, *PNKP*, *PNPO*, *PRRT2*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C*, *SAMHD1*, *SCN1A*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SCN9A*, *SLC19A3*, *SLC25A22*, *SLC2A1*, *SLC9A6*, *SPTAN1*, *SRPX2*, *STXBP1*, *SYNGAP1*, *TBCE*, *TCF4*, *TREX1*, *UBE3A*, *ZEB2*

**Absence-Epilepsie der Kindheit, CAE [GP015] (~14 kb)**

*CACNA1H*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRG2*, *JRK*, *SLC2A1*

**Frühinfantile Epileptische Enzephalopathie (EIEE; Ohtahara-Syndrom) [GP019XL]**

*ARHGEF9*, *ARX*, *CDKL5*, *KCNQ2*, *PCDH19*, *PLCB1*, *PNKP*, *SCN1A*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SLC25A22*, *SPTAN1*, *STXBP1*

**Epileptische Enzephalopathie [GP018] (~24kb)**

*CDKL5*, *GABRA1*, *SCN1A*, *SCN2A*, *SCN8A*, *STXBP1*

**erweiterte Diagnostik [GP018XL]**

*ACY1*, *ADAR*, *ADSL*, *ALDH7A1*, *ALG13*, *AMT*, *ARHGEF9*, *ARX*, *BRAT1*, *CACNA1A*, *CASK*, *CDKL5*, *CHD2*, *CNTNAP2*, *CPT2*, *DCX*, *DNM1*, *FLNA*, *FOLR1*, *FOXP1*, *GABRA1*, *GABRB3*, *GABRG2*, *GAMT*, *GCSH*, *GLDC*, *GPHN*, *GRIN1*, *GRIN2A*, *GRIN2B*, *HDAC4*, *HNRNPU*, *KCNJ10*, *KCNQ2*, *MAGI2*, *MAPK10*, *MBD5*, *MECP2*, *MEF2C*, *MOCS1*, *MOCS2*, *MTHFR*, *NRXN1*, *PCDH19*, *PLCB1*, *PNKP*, *PNPO*, *PRRT2*, *RNASEH2A*, *RNASEH2B*, *RNASEH2C*, *ROGDI*, *SAMHD1*, *SCN1A*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN8A*, *SCN9A*, *SLC19A3*, *SLC25A22*, *SLC2A1*, *SLC9A6*, *SPTAN1*, *ST3GAL3*, *ST3GAL5*, *STXBP1*, *SYN1*, *SYNGAP1*, *TBC1D24*, *TBCE*, *TCF4*, *TREX1*, *TSC1*, *TSC2*, *UBE3A*, *WDR45*, *ZEB2*

**Generalisierte Epilepsie mit Fieberkrämpfen plus (GEFS+) [GP020] (~21kb)**

1. *SCN1A* 2. *GABRD*, *GABRG2*, *SCN1B*, *SCN2A*, *SCN9A*

**MELAS-Syndrom [GP164]**

*MT-TL1*, *MT-ND1*, *MT-ND5*, *MT-ND4*, *MT-ND6*, *MT-CYB*, *MT-CO3*, *MT-CO1*, *MT-CO2*, *MT-ND3*, *MT-TF*, *MT-TQ*, *MT-TH*, *MT-TV*, *MT-TW*, *MT-TK*, *MT-TL2*, *MT-TE*, *MT-TC*, *MT-TS1*, *MT-TS2*

**Hyperekplexie, hereditäre [GP021] (~9 kb)**

*ARHGEF9*, *GLRA1*, *GPRB*, *GPHN*, *SLC6A5*

**Metabolische Epilepsie [GP022XL]**

*ACY1*, *ADSL*, *AGA*, *ALDH4A1*, *ALDH5A1*, *ALDH7A1*, *AMT*, *ARG1*, *ATIC*, *BTD*, *DPYD*, *ETFA*, *ETFB*, *ETFDH*, *FH*, *FOLR1*, *GAMT*, *GCDH*, *GCH1*, *GCSH*, *GLDC*, *GNE*, *GPHN*, *HPD*, *L2HGDH*, *MOCS1*, *MOCS2*, *MTHFR*, *PCBD1*, *PGK1*, *PNPO*, *PRODH*, *PTS*, *QDPR*, *SLC25A15*, *SLC46A1*, *SUOX*

**Nächtliche Frontallappenepilepsie, autosomal dominante (ADNFLE) [GP177] (~14kb)**

*CRH*, *CHRNA2*, *CHRNA4*, *CHRN2*, *DEPDC5*, *KCNT1*

**Familiäre hemiplegische Migräne (FHM) [GP023] (~23 kb)**

*ATP1A2*, *ATP1A3*, *CACNA1A*, *SCN1A*

## Entwicklungsverzögerung, Intelligenzminderung

**Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~ 22 kb)**

*ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8*

**umfassende Diagnostik [GP003XL]**

*ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP*

**Cornelia-de-Lange-Syndrom (CdLS) [GP078] (~19 kb)**

*1. NIPBL, 2. SMC1A, SMC3, RAD21, HDAC8*

**Dravet-Syndrom [GP016] (~21 kb)**

*1. SCN1A, 2. GABRG2, SCN2A, SCN9A, STXBP1*

**Glykosylierungsstörungen, kongenitale (CDG) [GP079] (~22 kb)**

*1. PMM2, 2. MPI, ALG6, 3. ALG1, ALG12, ALG2, ALG8, ALG9, DOLK, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MPDU1, RFT1 SRD5A3, TMEM165, TUSC3*

**Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)**

*AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RPGRIP1L, TMEM67*

**umfassende Diagnostik [GP004XL]**

*AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B*

**Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)**

*1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5*

## Gehirnfehlbildungen

**Lissenzephalie, Typ I [GP029] (~16kb)**

*ARX, DCX, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A*

**umfassende Diagnostik siehe [GP032XL]**

**Mikrozephalie, primäre [GP031] (~24kb)**

*ASPM (MCPH5), CDK5RAP2 (MCPH3), MCPH1 (MCPH1), STIL (MCPH7), WDR62 (MCPH2)*

**umfassende Diagnostik siehe [GP032XL]**

**Warburg-Mikro-Syndrom [GP034] (~9 kb)**

*RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB18, TBC1D20*

**umfassende Diagnostik siehe [GP032XL]**

**Pontozerebelläre Hypoplasie [GP033] (20,2 kb)**

*CASK, RARS2, RELN, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VRK1*

**Neuronale Migrationsstörungen (MCD) [GP032XL]**

*ACTB, ACTG1, AKT3, AP4M1, ARFGF2, ARX, ASPA, ASPM, , B3GNT1, CASK, CDK5RAP2, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, COL18A1, COL4A1, CPT2, DCX, DHCR24, DNM1L, DYNC1H1, EFTUD2, EMX2, EOMES, EXOSC3, EZH2, FGFR3, FH, FKBP, FKTN, FLNA, GCDH, GFAP, GPC3, GPR56, HEPACAM, IER3IP1, ISPD, KIF11, LAMA2, LAMB2, LAMC3, LARGE, MCPH1, MED12, MEF2C, MLC1, MRE11A, MSMO1, NDE1, NFIX, NHEJ1, NR2E1, NSD1, OCLN, OPHN1, PAFAH1B1, PAX6, PEX7, PIGA, PIGN, PIK3CA, PIK3R2, PNKP, POMGNT1, POMT1, POMT2, PQBP1, PTEN, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RARS2, RELN, SEPSECS, SLC25A19, SNAP29, SRPX2, STIL, TSEN2, TSEN34, TSEN54, TUBA1A, TUBA8, TUBB2B, TUBB3, TUBGCP6, VLDLR, VRK1, WDR62, YWHAE*

**Makrozephalie [GP030XL]**

*ASPA, BRAF, BRWD3, DHCR24, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, HEPACAM, HRAS, KIF7, MED12, MLC1, NF1, NFIX, NSD1, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, SPRED1*

**Adams-Oliver-Syndrom [GP024] (~16 kb)**

*ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ*

**Aicardi-Goutières-Syndrom (AGS) [GP025] (~12 kb)**

*ADAR, IFIH1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, TREX1*

**Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)**

*AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RRGRIPL, TMEM67*

**umfassende Diagnostik siehe [GP004XL]**

*AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RRGRIPL, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B*

**Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)**

*1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5*



## Neurologische Erkrankungen

### Bewegungsstörungen

**Ataxien und Verwandte [GP109XL]**

*ABCB7, ABHD12, AFG3L2, ANO10, APTX, ATCAY, ATM, ATP1A3, C10orf2, CA8, CACNA1A, CCDC88C, DNMT1, ELOVL4, FGF14, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, MRE11A, MTPAP, PDYN, PEX10, PEX2, PLEKHG4, POLG, PRKCG, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, SYNE1, SYT14, TDP1, TGM6, TSEN54, TTBK2, TTPA, VLDLR, WFS1*

Die Analyse für Repeatveränderungen wird im Rahmen des Panels nicht durchgeführt. Bitte separat anfordern.

**Charcot-Marie-Tooth, demyelinisierende Form (CMT1) [GP110] (~25 kb)**

*1. PMP22 MLPA, 2. PMP22, DNM2, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, GJB1, LITAF, MPZ, MTMR2, NEFL, PRX, SH3TC2*

**Charcot-Marie-Tooth, axonale Form (CMT2) [GP111] (~24 kb)**

*DNM2, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, MFN2, MPZ, NEFL, TRPV4*

**erweiterte Diagnostik [GP111XL]**

*AARS, ARHGEF10, DNAJB2, DNM2, DYNC1H1, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, HSPB1, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1B, LMNA, LRSAM1, MED25, MFN2, MPZ, NAGLU, NEFL, PRPS1, RAB7A, SPTLC1, TRPV4, YARS*

**Hereditäre Spastische Paraplegie (HSP) [GP114XL]**

*1. SPAST, ATL1, 2. BSCL2, CYP7B1, FA2H, GJC2, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ZFYVE27*

**uncomplicated Form [GP114-aXL]**

*1. SPAST, ATL1, 2. AP5Z1, CYP7B1, HSPD1, KIAA0196, KIF5A, NIPA1, REEP1, RTN2, SLC33A1, SPG11, SPG7, ZFYVE27*

**complicated Form [GP114-bXL]**

*AP4B1, AP4M1, AP4S1, BSCL2, C12ORF65, C19ORF12, CYP7B1, ERLIN2, FA2H, GAD1, GJC2, KIF1A, KIF5A, L1CAM, PLP1, PNPLA6, REEP1, SLC16A2, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, ZFYVE26*

**Dystonien [GP113] (~ 22kb)**

*ADCY5, ATP1A3, GCH1, GNAL, PNKD, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A*

### Neurodegenerative Erkrankungen

**Neurodegeneration mit Eisenablagerungen im Gehirn (NBIA)**

**[GP121XL]**

*1. PANK2, 2. ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, PLA2G6, WDR45*

**Parkinson-Krankheit [GP118] (~25 kb)**

*ATP13A2, DJ1 (PARK7), LRRK2, PARKIN (PARK2), PINK1, SNCA, VPS35*

**erweiterte Diagnostik [GP118XL]**

*ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATXN2, ATXN3, COMT, DCTN1, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, POLG, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SPR, TAF1, TH, VPS35*

**Refsum-Syndrom [GP010] (~8 kb)**

*PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH*

**Alzheimer und Demenz [GP134] (~21 kb)**

*1. PSEN1, APP, PSEN2  
2. C9orf72, CHMP2B, FUS, GRN, ITM2B, MAPT, PRNP, SIGMAR1, TARDBP, TREM2, UBQLN2, VCP*

**Frontotemporale Demenz (FTD) [GP135] (~21 kb)**

*1. MAPT, GRN  
2. CHMP2B, FUS, TARDBP, VCP  
3. APP, ITM2B, PRNP, PSEN1, PSEN2, SIGMAR1, TREM2, UBQLN2*

Repeatveränderungen für *C9orf72*

**Zerebrale Mikroangiopathien (CADASIL, Morbus Fabry) [GP158] (~20 kb)**

*1. NOTCH3, 2. COL4A1, COL4A2, GLA, HTRA1*

## Muskuläre Erkrankungen

**Amyotrophe Lateralsklerose (ALS) [GP122XL]**

1. SOD1, C9orf72, 2. ALS2, ANG, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, MATR3, NEFH, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SQSTM1, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP, VEGFA

**Emery-Dreifuss-Muskeldystrophy [GP123XL]**

EMD, FHL1, LMNA, SYNE1, SYNE2

**Gliedergürtelmuskeldystrophie (LGMD) [GP124] (~16 kb)**

1. SGCA, SGCB, SGCG, SGCD, 2. ANO5, CAPN3, DYSF, FKRP

**Muskeldystrophie [GP125XL]**

ANO5, B3GNT1 (=B4GAT1), CAPN3, CHKB, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DMD, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, ISPD, LAMA2, LARGE, LMNA, PABPN1, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SYNE1, SYNE2, TCAP, TTN

**Walker-Warburg-Syndrom [GP133] (~16kb)**

B3GNT1 (=B4GAT1), FKRP, FKTN, ISPD, LARGE, POMGNT1, POMT1, POMT2, TCAP, TRIM32

**Myasthenie-Syndrome, kongenitale [GP126] (~20 kb)**

1. CHRNE, 2. COLQ, DOK7, RAPSN, CHAT, GFPT1, 3. AGRN, CHRNA1, CHRNB1, CHRND

**umfassende Diagnostik [GP126XL]**

AGRN, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COLQ, DOK7, DPAGT1, FBN2, GFPT1, LAMB2, LRP4, MUSK, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, TPM2

**Myopathie, myofibrilläre (MFM) [GP128] (~16 kb)**

DES, CRYAB, MYOT, LDB3, FLNC, BAG3, FHL1, DNAJB6

**Myopathie, nemaline (NM) [GP129XL]**

1. NEB (25 kb), ACTA1, 2. TPM3, TPM2, TNNT1, CFL2

**Myopathie, umfassende Diagnostik [GP130XL]**

ACTA1, ACVR1, ANO5, BAG3, BIN1, C10orf2, CAV3, CFL2, CNTN1, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, CRYAB, DES, DNM2, DYSF, FHL1, FKBP14, FLNC, GNE, ISCU, KBTBD13, KLHL9, LAMP2, LDB3, MAMLD1, MATR3, MEGF10, MSTN, MTM1, MTMR14, MYF6, MYH14, MYH2, MYH7, MYOT, NEB, OPA1, ORAI1, PABPN1, PLEC, POLG, POLG2, PUS1, RRM2B, RYR1, SEPN1, SIL1, STIM1, SUCLA2, TK2, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN, VCP, VMA21, YARS2



## Knochen- und Skeletterkrankungen

**3M-Syndrom [GP048] (~12 kb)**

*CUL7, OBSL1, CCDC8*

**Adams-Oliver-Syndrom [GP024] (~16 kb)**

*ARHGAP31, DLL4, DOCK6, EOGT, NOTCH1, RBPJ*

**Arthrogyrosis multiplex congenita (AMC) [GP049XL]**

*ECEL1, FBN2, MYBPC1, MYH3, MYH8, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2*

**Chondrodysplasia punctata [GP050] (~7 kb)**

*AGPS, ARSE, EBP, GNPAT, PEX7*

**Klippel-Feil-Syndrom [GP169] (~13 kb)**

*GDF3, GDF6, MEOX1, MYO18B, PAX1, RIPPLY2*

**Multiple epiphysäre Dysplasie [GP051] (~18 kb)**

1. *COMP*, 2. *COL2A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, MATN3, SLC26A2*

**Metaphysäre Dysplasie [GP055] (~10 kb)**

*COL10A1, MMP9, MMP13, PTH1R, RMRP, RUNX2, SBDS*

**Osteogenesis imperfecta [GP057] (~24 kb)**

1. *COL1A1*, 2. *COL1A2*, 3. *BMP1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1 (P3H1), PLOD2, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7*

**Radiale Fehlbildungen [GP058] (~9 kb)**

*SALL4, TBX5, SALL1*

**Noonan-Syndrom und RASopathien [GP092]**

**Noonan-Syndrom [GP092a]** (nach EBM 11355 und 11356)

1. *PTPN11*  
2. *BRAF, KRAS, NRAS, PIK3CA, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SOS1*

**RASopathien [GP092b]** (ohne Gene für Noonan-Syndrom) (~17kb)

*CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, SHOC2, SPRED1*

## Haut- und Bindegeweberkrankungen

**Albinismus, okulokutaner [GP168] (~10 kb)**

*MC1R, OCA2, SLC24A5, SLC45A2 (MATP), TYR, TYRP1*

**Aneurysmen, Aortenfehlbildungen (TAAD) [GP037] (nach EBM 11448)**

1. *COL3A1*, 2. *ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD6, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2*

**Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS) [GP176] (~25 kb ohne *TNXB*)**

*ADAMTS2, COL5A1, COL5A2, COL1A1, COL1A2, PLOD1, TNXB (12.7kb) (COL3A1 nach EBM)*

**Marfan-Syndrom [GP044] (EBM11445, 11446, 11448)**

1. *FBN1*, 2. *TGFB1, TGFB2*  
ggfs. *ACTA2, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2*

**Cutis Laxa [GP161] (~25 kb)**

*ALDH18A1, ATP6V0A2, EFEMP2, ELN, FBLN5, GORAB, LTBP4, PYCR1*

**Epidermolysis bullosa (EB) [GP041XL, 28,8kb]**

*COL17A1, COL7A1, KRT14, KRT5, LAMA3, LAMB3, LAMC2*

**Ichthyose, autosomal rezessiv (ARCI) [GP043] (~21 kb)**

1. *TGM1* 2. *ABCA12, ABHD5, ALOX12B, ALOXE3, CERS3, CYP4F22, NIPAL4, PNPLA1*

**Genodermatosen, umfassende Diagnostik [GP163XL]**

*AAGAB, ABCA12, ABHD5, ABHD5, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1S1, AQP5, CERS3, CLDN1, CYLD, CYP4F22, DSG, DSG1, DSP, ENPP1, SLC27A4 (FATP4), GJA1, GJB3, GJB4, IL36RN, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT16, KRT17, KRT5, KRT9, LOR, MBTPS2, NIPAL4, PNPLA1, POMP, PORCN, RASA1, RECQL4, SLURP1, SPINK5, STS, TGM1, TGM5, TRPV3*

**Dyskeratosis congenita (DC, DKC) [GP038] (~16 kb)**

*CTC1, DKC1, NHP2, NOP10, RTEL1, TERC, TERT, TINF2, WRAP53*

**Ektodermale Dysplasie (ED) [GP040XL]**

*ANTXR1, APCDD1, AXIN2, BANF1, BCS1L, CDH3, CDSN, CTSC, DLX3, DSG4, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, FGF10, FGFR2, FGFR3, GJA1, GJB6, GRHL2, GTF2H5, HR, IFT122, IFT43, KRT14, KRT74, LIPH, LPAR6, MPLKIP, MSX1, NFKBIA, OFD1, PIGL, PKP1, PORCN, PVRL1, PVRL4, SHOC2, SOX18, ST14, TP63, TRPS1, TWIST2, UBR1, WDR19, WDR35, WNT10A*

**Stickler-Syndrom [GP013] (~22 kb)**

*COL11A1, COL2A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2, COL9A1*

**Fanconi Anämie [GP042] (~24 kb)**

*BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE*

**umfassende Diagnostik [GP042XL]**

*BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4*

## HNO

### Alport-Syndrom [GP062] (~25 kb)

1. COL4A5, 2. COL4A3, COL4A4, COL4A6, MYH9

### Hypogonadismus / Kallmann-Syndrom [GP098]

AXL, CHD7, FEZF1, FGFR1, FGF8, FGF17, HS6ST1, IL17RD, KAL1, HESX1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, WDR11

#### umfassende Diagnostik [GP098XL]

CHD7, DMP1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FLRT3, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KAL1, KISS1R, NELF, NSMF, PHEX, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11

### Refsum-Syndrom [GP010] (~7 kb)

PEX1, PEX2, PEX26, PEX7, PHYH

### Schwerhörigkeit, nicht-syndromal [GP064] (~25 kb)

GJB2, GJB6, MYO7A, POU3F4, SLC26A4, USH2A

#### umfassende Diagnostik [GP064XL]

ACTG1, CCDC50, CDH23, CEACAM16, CIB2, CLDN14, COCH, COL11A2, COL4A6, CRYM, DFNA5, DFNB31, DFNB59, DIABLO, DIAPH1, DIAPH3, DSPP, ESPN, ESRRB, EYA4, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPSM2, GRHL2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KARS, KCNQ4, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MARVELD2, MIR96, MSRB3, MYH14, MYH9, MYO15A, MYO1A, MYO3A, MYO6, MYO7A, OTOA, OTOF, PCDH15, POU3F4, POU4F3, PRPS1, PTPRQ, RDX, SERPINB6, SLC17A8, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, STRC, TECTA, TJP2, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TNC, TPRN, TRIOBP, USH1C, USH2A, WFS1

### Schwerhörigkeit, syndromal [GP065XL]

ABHD12, ALMS1, ANKH, ATP6V1B1, BSND, CACNA1D, CD151, CDH23, CDKN1C, CHD7, CHSY1, CIB2, CLDN14, CLRN1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COL4A6, COL9A1, COL9A2, COL9A3, DFNB31, DFNB59, DLX5, EDN3, EDNRB, ESPN, ESRRB, EYA1, FGF3, FOXI1, GATA3, GIPC3, GJB2, GJB3, GJB6, GPR98, GPSM2, GRXCR1, HGF, ILDR1, KCNE1, KCNJ10, KCNQ1, LHFPL5, LOXHD1, LRTOMT, MANBA, MARVELD2, MITF, MSRB3, MYO15A, MYO3A, MYO6, MYO7A, NDP, NLRP3, OTOA, OTOF, PAX3, PCDH15, PDZD7, POLR1C, POLR1D, POU3F4, RDX, SEMA3E, SIX1, SIX5, SLC12A1, SLC19A2, SLC26A4, SLC26A5, SMPX, SNAI2, SOX10, STRC, TCOF1, TECTA, TFAP2A, TIMM8A, TMC1, TMIE, TMPRSS3, TPRN, TRIOBP, TYR, USH1C, USH1G, USH2A, WFS1

### Stickler-Syndrom [GP013] (~22 kb)

COL11A1, COL2A1, COL9A2, COL9A3, COL11A2, COL9A1

### USHER-Syndrom [GP091] (~24 kb)

1. USH2A, 2. MYO7A, USH1C

#### umfassende Diagnostik [GP091XL]

CDH23, CIB2, CLRN1, DFNB31, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A

## Kardiologische Erkrankungen

**Aneurysmen, Aortenfehlbildungen (TAAD) [GP037]** (nach EBM 11448)

1. COL3A1, 2. ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, FBN1, FBN2, FLNA, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD6, TGFB1, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

**Angeborener Herzfehler [GP173]** (~ 25 kb)

ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA5, GATA4, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20

**Brugada-Syndrom [GP084]** (~28 kb)

1. SCN5A, 2. SCN10A, CACNA1C, TRPM4, CACNB2, SCN1B, CACNA2D1

**Long-QT-Syndrom [GP090]** (~24 kb)

1. KCNQ1, KCNH2, 2. SCN5A, ANK2, KCNE2

**umfassende Diagnostik [GP090XL]**

AKAP9, ANK2, CACNA1C, CALM1, CAV3, DSP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1

**Short-QT-Syndrom und Vorhofflimmern [GP094]** (~23 kb)

ABCC9, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, NPPA, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A

**Herzrhythmusstörungen, allgemeine [GP159XL]**

ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CAV3, DSP, GJA5, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, NPPA, SCN10A, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TRPM4

**Kardiomyopathie, arrhythmogene familiäre isolierte**

**rechtsventrikuläre (ARVD/C) [GP082]** (~20 kb)

1. DSG2, DSP, DSC2, PKP2, JUP

**umfassende Diagnostik [GP082XL]**

DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN

**Kardiomyopathie, dilatativ [GP085XL]**

ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATAD1, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PLN, PSEN1, RAF1, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTN, VCL

**Kardiomyopathie, hypertroph [GP087]** (~25 kb)

1. MYH7, MYBPC3, 2. ACTC1, ACTN2, CSRP3, MYH6, MYL2, MYL3, MYOZ2, NEXN, PLN, TNNT2, TCAP, TNNC1, TNNT2

**Kardiomyopathie, linksventrikuläre Non-Compaction (LVNC) [GP089]** (~25 kb)

ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1

**Noonan-Syndrom und RASopathien [GP092]**

**Noonan-Syndrom [GP092a]** (nach EBM 11355 und 11356)

1. PTPN11  
2. BRAF, KRAS, NRAS, PIK3CA, PTPN11, RAF1, RASA1, RIT1, SOS1

**RASopathien [GP092b]** (ohne Gene für Noonan-Syndrom) (~17kb)

CBL, HRAS, MAP2K1, MAP2K2, NF1, SHOC2, SPRED1

## Leber, Niere, Endokrinologie

**Alport-Syndrom [GP062] (~25 kb)**

1. COL4A5 2. COL4A3, COL4A4, COL4A6, MYH9

**Bardet-Biedl-Syndrom [GP003] (~20 kb)**

ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, TTC8

**umfassende Diagnostik [GP003XL]**

ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CCDC28B, CEP290, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC21B, TTC8, WDPCP

**Barter-Syndrom [GP096] (~16 kb)**

BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3

**Fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) [GP097] (~18 kb)**

ACTN4, ARHGAP24, CD2AP, INF2, MYO1E, PAX2, TRPC6

**Hypogonadismus / Kallmann-Syndrom [GP098] (~x kb)**

AXL, CHD7, FEZF1, FGFR1, FGF8, FGF17, HS6ST1, IL17RD, KAL1, HESX1, NSMF, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SOX10, WDR11

**umfassende Diagnostik [GP098XL]**

CHD7, DMP1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF23, FGF8, FGFR1, FLRT3, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KAL1, KISS1R, NELF, NSMF, PHEX, PROK2, PROKR2, SEMA3A, SPRY4, TAC3, TACR3, WDR11

**Familiärer Hyperinsulinismus [GP160] (~18 kb)**

1. ABCC8, 2. GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1 UCP2

**Joubert-Syndrom [GP004] (~25 kb)**

AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP RPGRIP1L, TMEM67

**umfassende Diagnostik [GP004XL]**

AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B

**Meckel-Syndrom [GP100XL]**

B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67

**Nephronophthisen [GP102] (~25 kb)**

CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, TMEM67

**umfassende Diagnostik [GP102XL]**

CEP290, DCDC2, GLIS2, INVS, IQCB1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SLC41A1, TMEM67, TTC21B, WDR19, XPNPEP3

**Polyzystische Nierenerkrankung (PKD) [GP103XL]**

1. PKD1, PKD2, PKHD1 (~28 kb)  
2. HNF1B, MUC1, PAX2, UMOD, BICC1 (~9 kb)

**Prämature Ovarialinsuffizienz (POI, POF) [GP104] (~14 kb)**

AMH, BMP15, FIGLA, FOXL2 FSHR, INHA, NOBOX, NR5A1, PGRMC1 TGFBR3

Weitere Molekulargenetische/zytogenetische Diagnostik

- FMR1 (FraX)<sup>††</sup>
- Chromosomenanalyse (Li-Heparin Blut)<sup>††</sup>

## Stoffwechsel und Hämatopoese

### Stoffwechsel

- Ahornsirupkrankheit (MSUD) [GP137] (~5kb)**  
1. BCKDHA, 2. BCKDHB, 3. DBT, PPM1K
- Familiärer Hyperinsulinismus [GP160] (~18)**  
1. ABCC8, 2. GCK, GLUD1, HADH, HNF4A, INSR, KCNJ11, SLC16A1, UCP2
- Glykogenosen (Glykogenspeicherkrankheit) [GP086XL] (30kb)**  
AGL, G6PC, GAA, GBE1, GYS2, LAMP2, PFKM, PHKA2, PHKB, PHKG2, PYGL, PYGM, SLC37A4
- Glykosylierungsstörungen, kongenitale [GP079] (~22 kb)**  
1. PMM2, 2. MPI, ALG6, 3. ALG1, ALG12, ALG2, ALG8, ALG9, DOLK, DPAGT1, DPM1, MAGT1, MPDU1, RFT1, SRD5A3, TMEM165, TUSC3
- Hereditäre Hämochromatose [GP175] (7 kb)**  
1. HFE hs 2. FTL, HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1
- MODY-Diabetes [GP140] (20,9kb)**  
ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B (=TCF2), HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
- Mukopolysaccharidosen (MPS) [GP141]**  
ARSB, GALNS, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, LDB3, MYOT, NAGLU, SGSH
- Neuronale Zeroidlipofuszinose (NCL) [GP142XL]**  
ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTSD, DNAJC5, GRN, KCTD7, MFSD8, NHLRC1, PPT1, TPP1
- Zellweger-Syndrom [GP035] (~18 kb)**  
1. PEX1, 2. PEX6, 3. ABCD3, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5

### Hämatopoese

- Bernard-Soulier-Syndrom [GP076]**  
GP1BA, GP1BB, GP9
- Hermansky-Pudlak-Syndrom [GP167] (~22 kb)**  
AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, PLDN
- Fanconi Anämie [GP042] (~24 kb)**  
BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE
- umfassende Diagnostik [GP042XL] (28,9kb)**  
BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4



## Mitochondriale Erkrankungen

**MELAS-Syndrom [GP164]**

*MT-TL1, MT-ND1, MT-ND5, MT-ND4, MT-ND6, MT-CYB, MT-CO3, MT-CO1, MT-CO2, MT-ND3, MT-TF, MT-TQ, MT-TH, MT-TV, MT-TW, MT-TK, MT-TL2, MT-TE, MT-TC, MT-TS1, MT-TS2*

**Lebersche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [GP165]**

*MT-ATP6, MT-CO1, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-TE, MT-TL1, MT-TM, MT-TQ, MT-TT*

**Mitochondriale Myopathie / Enzephalopathie [GP166]**

*MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND2, MT-ND5, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TW*

**Mitochondriengenom [GP105]**

*MT-ND4, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY*

**Nukleär-kodierte, mitochondriale Gene [GP106XL]**

*AARS2, ABCB7, ACAD8, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADSB, ACADVL, ACAT1, ACO2, ADCK3, AFG3L2, AGK, AIFM1, AK2, ALAS2, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMT, APTX, ATL1, ATP5E, ATPAF2, AUH, BCAT2, BCKDHA, BCKDHB, BCS1L, BOLA3, BTBD, C10orf2, C12orf65, CISD2, COA5, COQ2, COQ6, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, CPS1, CPT1A, CPT2, CYB5R3, CYCS, CYP27A1, D2HGDH, DARS2, DBT, DECR1, DGLUOK, DHODH, DIABLO, DLAT, DLD, DMGDH, DNAJC19, DNM1L, EARS2, ELAC2, ERCC6, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBP1, FH, FOXRED1, FXN, GAMT, GARS, GATM, GCDH, GCK, GCSH, GDAP1, GFER, GFM1, GK, GLDC, GLRX5, GLUD1, HADH, HADHA, HADHB, HARS2, HCCS, HIBCH, HK1, HLCS, HMGCL, HMGS2, HOGA1, HSD17B10, HSPD1, HTRA2, IDH1, IDH2, IDH3B, ISCU, IVD, KARS, KIF1B, KIF5A, L2HGDH, LARS2, LIAS, LRPPRC, MAOA, MARS2, MCCC1, MCCC2, MCEE, MFN2, MLYCD, MMAA, MMAB, MMADHC, MPV17, MRPL3, MRPS16, MRPS22, MTFMT, MTO1, MTPAP, MUT, NAGS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OAT, OPA1, OPA3, OTC, OXCT1, PANK2, PARK2, PARK7, PC, PCCA, PCCB, PCK2, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PINK1, PNKD, PNPLA2, POLG, POLG2, PPOX, PUS1, RARS2, REEP1, RMRP, RRM2B, SACS, SAMHD1, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A13, SLC25A15, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A22, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC33A1, SLC6A8, SPAST, SPG20, SPG7, STAR, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TAZ, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TPK1, TRMU, TSFM, TTC19, TUFM, TYMP, UNG, UQCRRB, UQCRRQ, WFS1, WWOX, XPNPEP3, YARS2, YWHAE*

## Tumor (Keimbahn)

**Mammakarzinom (Brustkrebs) [GP148] (nach EBM 11440)**

1. Stufe: *BRCA1, BRCA2,*
2. Stufe: *CHEK2, PALB2, RAD51C*
3. Stufe: *umfassende Diagnostik [GP148XL]*  
*ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, FAM175A, MEN1, MRE11A, NBN, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*

**Ovarialkarzinom (Eierstockkrebs) [GP151XL]**

*BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, MLH1, MRE11A, MSH2, NBN, PALB2, PMS2, RAD50, RAD51C, RAD51D, TP53*

**Fanconie Anämi [GP042] (~24 kb)**

*BRCA2, FANCA, FANCC, FANCG, FANCD2, FANCE*

**umfassende Diagnostik [GP042XL]**

*BRCA2, BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4*

**Gastrointestinaler Stromatumor (GIST) [GP143] (~19 kb)**

*KIT, MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TMEM127*

**Gorlin-Goltz-Syndrom [GP144] (~10 kb)**

*PTCH1, PTCH2, SUFU*

**Hereditäres Nicht-Polypöses Kolorektales Karzinom (HNPCC) / Lynch-Syndrom [GP145] (nach EBM 11431 od. 11432)**

*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (nur Deletionen)*

**Kolonkarzinom [GP146XL]**

*APC, BMPR1A, BUB1B, MET, CHEK2, MLH1, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, PTEN, SMAD4, STK11, TP53*

**Magenkarzinom [GP147] (~23 kb)**

*BMPR1A, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, STK11, TP53*

**Melanom, familiär [GP149] (~9,5 kb)**

*CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, POT1, PTEN, RB1*

**Nierenkarzinom [GP150XL]**

*CHEK2, EPCAM (nur Deletionen), FH, FLCN, GPC3, HRPT2, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1*

**Pankreaskarzinom (inkl. chronischer Pankreatitis) [GP152XL]**

*APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, SPINK1, STK11, TP53*

**Phäochromozytom-Paragangliom-Syndrom [GP153] (~19 kb)**

*MAX, MEN1, NF1, PRKAR1A, RET, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL*

**Polyposis Coli [GP157XL]**

*APC, BMPR1A, CHEK2, FLCN, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD, POLE, PTEN, SMAD4, STK11*

**Schilddrüsenkarzinom [GP154] (~6 kb)**

*PTEN, RET, SDHB, SDHC, SDHD*

**Umfassende Diagnostik erblicher Tumorerkrankungen [GP155XL]**

*APC, AR, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BTNL2, BUB1B, CDH1, CDK4, CDKN2A, CHEK2, ELAC2, FH, FLCN, GPC3, HOXB13, KIT, MAX, MC1R, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MSR1, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS1, PMS2, PRKAR1A, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RET, RNASEL, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD4, SMARCB1, STK11, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1, ZFHX3*