

Zytogenetik (Chromosomenanalyse/FISH)

- Postnatale Zytogenetik (peripheres Blut)

Tumorzytogenetik (Knochenmark)

- Erstdiagnose
- Therapiekontrolle
- vorangegang. Therapie
- Z.n. Transplantation

Datum :

--	--	--	--	--

Datum :

--	--	--	--	--

Geschlechtsdifferenz

Art der Therapie : _____

- Pränatale Zytogenetik (Fruchtwasser/Chorionzotten)

- Ja
- Nein

Onkologie

Material : EDTA-Blut

- Alagille-Syndrom 1 (JAG1)
- Alagille-Syndrom 2 (NOTCH2)
- APC-assoziierte Polypose, FAP (APC)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (CDKN1C)
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (BRCA1, BRCA2)
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (RAD51C)
- Gastrointestinaler Stromatumor, GIST (KIT, PDGFRA)
- Hereditäres diffuses Magenkarzinom (CDH1)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 1, HNPCC1 (MSH2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 2, HNPCC2 (MLH1)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 4, HNPCC4 (PMS2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 5, HNPCC5 (MSH4)
- Lymphoproliferatives-Syndrom, X-chromosomal (SH2D1A)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)

- MYH-assoziierte Polypose (MUTYH)
- Neurofibromatose Typ 1 (NF1)
- Nierenzellkarzinom, papillär (MET)
- Paragangliom-Phäochromozytom Syndrom Typ 1 (SDHD)
- Paragangliom-Phäochromozytom Syndrom Typ 4 (SDHB)
- Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)
- Prostatakarzinom (ELAC2, RNASEL, BRCA2, SRD5A2)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

Material : Tumorgewebe (Paraffinschnitt)

- BCR-ABL Fusionsgen (BCR, ABL1)
- BRAF-assoziierte Tumorerkrankung [V600E] (BRAF)
- EGFR-assoziierte Tumorerkrankung (EGFR)
- Gastrointestinaler Stromatumor, GIST (KIT, PDGFRA)
- KRAS-assoziierte Tumorerkrankung (KRAS)
- Mikrosatelliten-Instabilität bei HNPCC (MMR-Gene)

Hämostaseologie/Hämatologie

Hämostaseologie

- Antithrombin-Mangel (AT3)

- Fibrinogen; A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)
- Faktor II-Mangel (F2)
- Faktor V-Mangel (F5)
- Faktor VII-Mangel (F7)
- Faktor VIII-Mangel (Hämophilie A) (F8)
- Faktor IX-Mangel (Hämophilie B) (F9)

- Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)
- Thrombasthenie Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
- Thrombasthenie Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)

- Protein C-Mangel (PROC)
- Protein S-Mangel (PROS1)

- Faktor X-Mangel (F10)
- Faktor XI-Mangel (F11)
- Faktor XII-Mangel (F12)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1, F13B)
- Von Willebrand-Syndrom (VWF)

- Hämolytisch Urämisches Syndrom (CFH)
- MYH9-assoziierte Thrombozytopenie (MYH9)
- Thrombotisch-thrombozytopenische Purpura (ADAMTS13)

Hämoglobinopathie

- α -Thalassämie (HBA1, HBA2)
- β -Hämoglobinopathie (HBB)
 - β -Thalassämie
 - Sichelzellanämie
 - Andere β -Hämoglobinopathien (HbC, HbD usw.)
- $\delta\beta$ -Thalassämie inkl. Hb Lepore und HPFH (HBB, HBD)

- Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel (G6PD)
- Pyruvat-Kinase-Mangel (PKLR)

Hämatologie

- Agammaglobulinämie, Typ Bruton (BTK)
- Mastozytose [D816V] (KIT)
- Polycythaemia vera/ET (JAK2)

- Akute myeloische Leukämie [AML] (FLT3)
- CML: BCR/ABL Fusionsgen, qualitativ (BCR, ABL1)
- CML: BCR/ABL Fusionsgen, quantitativ (BCR, ABL1)

Pharmakogenetik

- Azathioprin-Toxizität (TPMT)
- Fluorpyrimidin (5-FU)-Toxizität (DPYD IVS14+1 G>A)
- Irinotecan-Toxizität (UGT1A1)

- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Phenprocoumonsensitivität (VKORC1, CYP2C9)
- Postoperatives Apnoerisiko (BCHE)

Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom, 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
- Adrenogenitales Syndrom 11- β -hydroxylase-Mangel (CYP11B1)
- Adrenogenitales Syndrom, 3- β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2)
- Adrenogenitales Syndrom 17- α -hydroxylase-Mangel (CYP17A1)
- Azoospermie (Y-Chromosom-Mikrodeletionen; AZFa-c)
- Hypophysenhinsuffizienz (PROP1)

- Hyperinsulinismus (ABCC8)
- Hyperinsulinismus-Hyperammonämie-Syndrom (GLUD1)
- Kallmann-Syndrom 1 (KAL1)
- Kallmann-Syndrom 2 (FGFR1)
- MODY-Diabetes Typ:
 - 1 (HNF4A) ○ 2 (GCK) ○ 3 (HNF1A) ○ 4 (IPF1) ○ 5 (HNF1B) ○ 6 (NEUROD1)

Neurogenetik

Spastische Paraplegie (HSP) [nach Phänotyp]

Rein/Kompliziert

- SPG2 [X-chromosomal] (PLP1)
- SPG3A [AD] (Atlastin, SPG3A)
- SPG4 [AD] (Spastin)
- SPG7 [AR] (Paraplegin, SPG7)
- SPG10 [AD] (KIF5A)
- SPG11 [AR] (KIAA1840)

Motorische und Sensorische Neuropathie (HMSN/CMT)

- CMT (häufigste Formen: PMP22, MPZ, GJB1 (~90% CMT1))

Demyelinisierend

- CMT1A/HNPP [AD] Del. / Dup. [MLPA] (PMP22)
- CMT1A/HNPP [AD] Sequenzierung (PMP22)
- CMT1B [AD] (MPZ)
- CMT1C [AD] (LITAF)
- CMT1D [AD] (EGR2)
- CMT1F [AD] (NEFL)
- CMT4A [AR] (GDAP1)
- CMT4B1 [AR] (MTMR2)
- CMT4B2 [AR] (SBF2)
- CMT4C [AR] (SH3TC2)
- CMT4D [AR] (NDRG1)
- CMT4F [AR] (PRX)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- Dejerine-Sottas-Syndrom [DSS] (MPZ, PMP22, PRX, EGR2)

Rein

- SPG5A [AR] (CYP7B1)
- SPG6 [AD] (NIPA1)
- SPG8 [AD] (KIAA0196)
- SPG13 [AD] (HSPD1)
- SPG31 [AD] (REEP1)

Axonal

- CMT2A1 [AD] (KIF1B)
- CMT2A2 [AD] (MFN2)
- CMT2B [AD] (RAB7A)
- CMT2B1 [AR] (LMNA)
- CMT2D [AD] (GARS)
- CMT2E [AD] (NEFL)
- CMT2F [AD] (HSPB1)
- CMT2I/2J [AD] (MPZ)
- CMT2K [AR] (GDAP1)
- CMT2L [AD] (HSPB8)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- CMTX5 [X-chromosomal] (PRPS1)

Kompliziert

- SPG1 [X-chromosomal] (L1CAM)
- SPG15 [AR] (ZFYVE26)
- SPG17 [AD] (BSCL2)
- SPG20 [AR] (Spartin, SPG20)
- SPG21 [AR] (ACP33)

Intermediär

- DI-CMT B [AD] (DNM2)
- DI-CMT C [AD] (YARS)
- DI-CMT D [AD] (MPZ)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)

Weitere Neuropathien

Motorische Neuropathie

- dHMN2A (HSPB8)
- dHMN2B (HSPB1)
- dHMN5 (GARS)
- dHMN6 / DSMA1 (IGHMBP2)
- dHMN7B (DCTN1)

Autonome Neuropathie

- HSAN1 (SPTLC1)
- HSAN2 (HSN2)
- HSAN3 (IKBKAP)
- HSAN4 (NTRK1)
- HSAN5 (NGFB)

Sonstige

- Familiäre amyloide Polyneuropathie (TTR)
- Hereditäre neuralgische Amyotrophie (SEPT9)

Dystonie

- Primäre Torsionsdystonie, DYT1 (TOR1A)
- DOPA-resp. Dystonie, AD, DYT5A (GCH1)
- DOPA-resp. Dystonie, AR, DYT5B (TH)
- Torsionsdystonie 6, DYT6 (THAP1)
- Paroxysmale dystone Choreoathetose, DYT8 (MR1)
- Myoklonus Dystonie, DYT11 (SGCE)
- Dystonie 12, DYT12 (ATP1A3)
- Dystonie 16, DYT16 (PRKRA)
- Dystonie 18, DYT18 (SLC2A1)

Neurodegenerative Erkrankung

- Alzheimer, familiär, FAD1 (APP)
- Alzheimer, familiär, FAD 3 (PSEN1)
- Alzheimer, familiär, FAD 4 (PSEN2)
- Amyotrophe Lateralsklerose 1, ALS1 (SOD1)
- Amyotrophe Lateralsklerose 2, (ALS2)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie 1, AOA1, (APTX)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie 2, AOA2, (SETX)
- Ataxia-Telangiectasia (ATM)
- CHARGE-Syndrom (CDH7)
- Chorea Huntington (HD)
- Huntington Disease-Like 1 (PRNP)
- Huntington Disease-Like 2 (JPH3)
- Duchenne/Becker Muskeldystrophie (DMD)
- Episodische Ataxie 2 (CACN1A1)
- Friedreich Ataxie, FRDA (FXN)
- Frontotemporale Demenz (MAPT, GRN)
- Gliedergürtelmuskeldystrophie 1C (CAV3)
- Gliedergürtelmuskeldystrophie 2A (CAPN3)
- Gliedergürtelmuskeldystrophie 2B (DYSF)
- Gliedergürtelmuskeldystrophie 2D (SGCA)
- Infantile neuroaxonale Dystrophie (PLA2G6)
- M. Kennedy, SBMA (AR)
- Muskeldystrophie, kongenitale, 1C (FKRP)
- Myotone Dystrophie 1, DM1 (DMPK)
- Oculopharyngeale Muskeldystrophie (PABPN1)
- Panthotenat Kinase-assoz. Neurodegen. (PANK2)
- Parkinson, familiär, Typ 1/4 (SNCA)
- Parkinson, familiär, Typ 2 (PARK2)
- Parkinson, familiär, Typ 6 (PINK1)
- Parkinson, familiär, Typ 7 (DJ1)
- Parkinson, familiär, Typ 8 (LRRK2)
- Parkinson, familiär, Typ 9 (ATP13A2)
- Prion-Erkrankungen (CJD, GSS, HDL1, FFI (PRNP))
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Rett-Syndrom, atypisches (CDKL5)
- Rett-Syndrom, kongenitales (FOXG1)
- Spinale Muskelatrophie 1/2/3/4 [MLPA] (SMN1)
- Spinale Muskelatrophie 1/2/3/4 Seq. (SMN1)
- SCA - häufigste Formen (SCA1, 2, 3, 6)
- SCA5 (SPTBN2)
- SCA7 (ATXN7)
- SCA8 (SCA8)
- SCA10 (ATXN10)
- SCA12 (PPP2R2B)
- SCA13 (KCNC3)
- SCA14 (PRKCG)
- SCA17 (TBP)
- SCA27 (FGF14)
- SCA31 (PLEKHG4)
- Schwerhörigkeit, aut. rez. (GJB2)

Leukodystrophie & vaskuläre Erkrankung

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Aicardi-Goutieres-Syndrom (TREX1)
- M. Alexander (GFAP)
- CADASIL (NOTCH3)
- M. Canavan (ASPA)
- Leukoencephalopathie mit Hirnstamm/Rückenmarkbeteiligung und Laktaterhöhung (DARS2)
- Leukoenceph. mit Verlust der weissen Hirnsubstanz (EIF2B1-5)
- Megalenzepale Leukoenzephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC1)
- Pelizaeus-Merzbacher (PMD) (PLP1)
- PMD-Like 1 (GJC2)
- Peroxisomal Acyl-CoA Oxidase Mangel (ACOX1)
- Tuberoöse Sklerose 1 (TSC1)
- Tuberoöse Sklerose 2 (TSC2)
- M. Wolman (LIPA)
- Zerebrotendinöse Xanthomatose (CYP27A1)

Mitochondriopathie und assoziierte Erkrankungen

- Leber optische Neuropathie (MIND1, MIND4, MIND6)
- MELAS-Syndrom (MT-TL1, MT-ND5)
- MERFF-Syndrom (MT-TK, MT-TF, MT-TP)
- PEO mit mtDNA Deletionen, AR (POLG)
- adPEO mit mtDNA Deletionen 2 (SLC25A4)
- adPEO mit mtDNA Deletionen 4 (POLG2)

Unser Analysenspektrum wird ständig erweitert. Bitte erkundigen Sie sich unter 0381/7022750 nach Analysen, die hier nicht aufgeführt sind.