

Zytogenetik und Molekularzytogenetik

Konventionelle Chromosomenanalyse

- aus **peripherem Blut***
- aus **Knochenmark**
- aus **Fruchtwasser**
- aus **Abortgewebe**

Molekularzytogenetik

Pränatale Diagnostik (FISH-Analyse; s. auch „Molekulargenetischer pränataler Schnelltest“)

- Pränataler FISH-Schnelltest (Chromosomen 13, 18, 21, X, Y)

Postnatale Diagnostik (FISH-Analyse; s. auch „Molekulargenetische Diagnostik“)

- Cri du Chat**-Syndrom
- DiGeorge**-Syndrom
- Down**-Syndrom
- Kallmann**-Syndrom
- Klinefelter**-Syndrom

Tumorzytogenetik (FISH-Analyse)

- NHL** (bitte Fragestellung angeben)
- CLL**
- MGUS/MM**
- FISH-Diagnostik anderer **hämatopoetischer Erkrankungen** - bitte Fragestellung angeben
- MPN/MPE** (bitte Fragestellung angeben)
- MDS**
- AML/ALL**

Molekulare Karyotypisierung

- Array-CGH (**Comparative Genome Hybridization**; hochauflösende Microarray-Diagnostik)

In Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern ist auf Wunsch die Durchführung eines **nicht invasiven Pränataltests (NIPT)** durch Analyse fetaler DNA aus mütterlichem Blut möglich. Sollten Sie eine solche Diagnostik wünschen, bitten wir um telefonische Mitteilung mindestens fünf Arbeitstage im Voraus.

Zur Anforderung zytogenetischer bzw. molekularzytogenetischer Analysen bitte separaten Anforderungsschein benutzen.

Molekulargenetik

Augenerkrankungen *

- Aniridie, PAX6⁺
- Autosomal Dominante Optikusatrophie, OPA1
- Glaukom, congenital, CYP1B1⁺
- Glaukom, juvenil, MYOC⁺
- Keratokonus, VSX1
- Lebersche Hereditäre Optikusneuropathie
3 häufigsten Mutationen der mtDNA
- Morbus Stargardt, ABCA4
- Retinitis Pigmentosa (autosomal dominant)⁺
 RHO RP11 RP1 RDS
- Retinitis Pigmentosa (X-Chromosomal), RP3⁺
- Usher-Syndrom Typ 1⁺
 MYO7A CDH23 PCDH15
- Usher-Syndrom Typ 2, USH2A⁺

Autoinflammatorische Syndrome

- familiäres kälteinduziertes Autoinflammatorisches Syndrom (FCAS); CIAS1 (NLRP3)⁺
- Hyper-IgD-Periodisches-Fiebersyndrom (HIDS), MVK
- Mittelmeerfieber, familiär, MEFV
- Muckle-Wells-Syndrom/CINCA-Syndrom, CIAS1 (NLRP3)⁺
- Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1 assoziiertes Periodisches Syndrom (TRAPS), TNFRSF1A

Bindegewebserkrankungen *

- Alpha-1-Antitrypsin, SERPINA1
- Congenitale kontraktuelle Arachnodaktylie (CCA), FBN2
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ I / II
 COL5A1 COL5A2
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ III, TNXB
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV, COL3A1
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIA, PLOD1
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIB, CHST14⁺
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIA/B
 COL1A1 COL1A2
- Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIC, ADAMTS2⁺
- Familiäres thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion (TAAD)
 FBN1 ACTA2 TGFBR1
 TGFBR2 SMAD3 TGFBR2
 MYH11
- Loeys-Dietz-Syndrom, TGFBR2
- Marfan-Syndrom Typ 1, FBN1
- Marfan-Syndrom Typ 2
 TGFBR1 TGFBR2

Chromosomenanalyse, numerisch

- Abortdiagnostik,
Chr. 2/13/14/15/16/18/21/22/XY
- Identitätstest
- Pränataler Schnelltest,
Chr. 13/18/21/XY
- Uniparentale Disomie (UPD)[◇]
(bitte Chromosomen angeben)

Entwicklungsstörungen/Syndrome

- Angelman-Syndrom, UBE3A⁺
- Array CGH
- Cardiofaciocutanes Syndrom
 BRAF KRAS
- Costello-Syndrom, HRAS
- DiGeorge-Syndrom, Mikrodeletion 22q11
- Fragiles X-Syndrom/Martin-Bell-Syndrom, FMR1⁺
- Nagel-Patella-Syndrom, LMX1B
- Noonan-Syndrom
 PTPN11 SOS1 RAF1
 KRAS NRAS BRAF
- Prader-Willi-Syndrom⁺
- Rett-like-Syndrom, CDKL5⁺
- Rett-Syndrom, MECP2
- Smith-Lemli-Opitz Syndrom, DHCR7⁺
- Subtelomerscreening
- Xq28-Duplikations-Syndrom, MECP2

Fertilitätsstörungen

- 5-Alpha-Reduktase-Mangel, SRD5A2
- Adrenogenitales Syndrom (AGS)
 CYP21A2 HSD3B2
 CYP17A1 CYP11B1
- Androgeninsensitivitäts-Syndrom, AR
- Azoospermiefaktor, AZF Deletionen
- Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD), CFTR
- FSH-Rezeptor-Defizienz, FSHR
- Geschlechtsdeterminierende Region, SRY
- Kallmann-Syndrom
 KAL1 FGFR1
 PROKR2⁺ FGF8⁺
- Prämatüre Ovarialinsuffizienz
 FMR1 BMP15⁺ FSHR
- Thrombophilie/Abortneigung
 Faktor-V-Leiden Faktor-V-HR2
 Faktor-V-Cambridge Faktor II
 MTHFR PAI

Fettstoffwechselstörungen

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Abetalipoproteinämie, MTP (MTTP) ⁺ | <input type="checkbox"/> Hypobetalipoproteinämie, APOB |
| <input type="checkbox"/> APOA1-Mangel, APOA1 ⁺ | <input type="checkbox"/> LCATP-Mangel, LCAT ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Autosomal dominante Hypercholesterinämie (ADH) | <input type="checkbox"/> Mangel an hepatischer Lipase, HL (LIPC) ⁺ |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> APOB <input type="checkbox"/> LDLR <input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> Niemann-Picksche Erkrankung (Typ A/B), SMPD1 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Erhöhtes Lipoprotein (a), APOA ⁺ | <input type="checkbox"/> Niemann-Picksche Erkrankung (Typ C) ⁺ , |
| <input type="checkbox"/> Familiäre Chylomikronämie | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> NPC1 <input type="checkbox"/> NPC2 |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> LPL <input type="checkbox"/> APOCII <input type="checkbox"/> APOA5 <input type="checkbox"/> GPIHBP1 | <input type="checkbox"/> Tangier disease/Familiärer HDL-Mangel, ABCA1 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Familiäre Phytosterolämie ⁺ | <input type="checkbox"/> Typ III Hyperlipoproteinämie, APOE |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> ABCG5 <input type="checkbox"/> ABCG8 | |

Gastroenterologische Erkrankungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1 | <input type="checkbox"/> Magenkarzinom, CDH1 |
| <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz, hereditär, ALDOB | <input type="checkbox"/> Morbus Crohn |
| <input type="checkbox"/> Gastrointestinale Stromatumore (GIST) ⁺ | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> CARD15 <input type="checkbox"/> NOD2 |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KIT <input type="checkbox"/> PDGFRA | <input type="checkbox"/> Pankreatitis |
| <input type="checkbox"/> Gilbert-Syndrom/Morbus Meulengracht, UGT1A1 | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> SPINK1 |
| <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel, G6PD | <input type="checkbox"/> Zöliakie, HLA-DQB1 |
| <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz, hereditär, Laktase -13910T/C | |

Hämatologische Erkrankungen/Gerinnungsstörungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Bernard-Soulier Syndrom | <input type="checkbox"/> Thrombose-Risiko |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> GP1BA <input type="checkbox"/> GP1BB <input type="checkbox"/> GP9 | <input type="checkbox"/> Faktor-V-Leiden |
| <input type="checkbox"/> Glykoprotein Ia/IIa, | <input type="checkbox"/> Faktor-V-Cambridge |
| GPIa C807T-Polymorphismus | <input type="checkbox"/> Faktor-V-HR2 |
| <input type="checkbox"/> Glykoprotein IIb/IIIa, HPA-Polymorphismus | <input type="checkbox"/> FII |
| <input type="checkbox"/> Hämophilie A, Faktor 8 ⁺ | <input type="checkbox"/> MTHFR |
| <input type="checkbox"/> Hämophilie B, Faktor 9 ⁺ | <input type="checkbox"/> PAI |
| <input type="checkbox"/> Sichelzellanämie, HBB | <input type="checkbox"/> PROS1 |
| <input type="checkbox"/> Thalassämie-β, HBB | <input type="checkbox"/> PROC |
| <input type="checkbox"/> Thalassämie-α, HBA1/HBA2 | <input type="checkbox"/> SERPINC1 |

Hämatoonkologie

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Chronisch myeloproliferative Erkrankung, JAK2 (V617F), Exon 12 | <input type="checkbox"/> Mastozytose, Kit |
| <input type="checkbox"/> Essentielle Thrombozythämie | <input type="checkbox"/> Philadelphia Translokation, bcr-abl Fusionstranskript |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> JAK2 (V617F) <input type="checkbox"/> MPL (W515) | |

Hauterkrankungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Alopecia areata, HLA-DRB1, HLA-DQB1 | <input type="checkbox"/> Nagel-Patella-Syndrom, LMX1B |
| <input type="checkbox"/> Alopezie (androgenbedingt), MX1 ⁺ | <input type="checkbox"/> Oculokutaner Albinismus ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Alopezie (APL), HR ⁺ | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> TYR <input type="checkbox"/> OCA2 |
| <input type="checkbox"/> Morbus Osler | |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> ENG <input type="checkbox"/> ALK <input type="checkbox"/> SMAD4 <input type="checkbox"/> GDF2 | |

Herz-/Kreislaufkrankungen *

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Andersen-Tawil Syndrom, KCNJ2 ⁺ | <input type="checkbox"/> Jervell-Lange-Nielson-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Angiotensin Converting Enzyme D/I-Polymorphismus, ACE D/I | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KCNQ1 <input type="checkbox"/> KCNE1 |
| <input type="checkbox"/> Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) ⁺ | <input type="checkbox"/> Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> PKP2 <input type="checkbox"/> DSG2 <input type="checkbox"/> DSP | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> RYR2 <input type="checkbox"/> CASQ2 |
| <input type="checkbox"/> Brugada-Syndrom | <input type="checkbox"/> LEOPARD Syndrom |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> SCN5A <input type="checkbox"/> CACNA1C <input type="checkbox"/> CACNB2 <input type="checkbox"/> SCN1B | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> RAF1 <input type="checkbox"/> BRAF |
| <input type="checkbox"/> DiGeorge-Syndrom, Mikrodeletionssyndrom 22q11 | <input type="checkbox"/> Long QT-Syndrom/Romano-Ward-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Dilatative Kardiomyopathie | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KCNQ1 <input type="checkbox"/> KCNH2 <input type="checkbox"/> KCNE1 |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> MYBPC3 <input type="checkbox"/> MYH7 <input type="checkbox"/> LMNA | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KCNE2 <input type="checkbox"/> SCN5A <input type="checkbox"/> ANK2 |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> TNNT2 <input type="checkbox"/> SCN5A | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KCNJ2 <input type="checkbox"/> CACNA1C |
| <input type="checkbox"/> Hypertrophe Kardiomyopathie | <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> MYH7 <input type="checkbox"/> MYBPC3 <input type="checkbox"/> TNNT2 | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> SOS1 <input type="checkbox"/> RAF1 |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> TNNI3 <input type="checkbox"/> TPM1 | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KRAS <input type="checkbox"/> NRAS <input type="checkbox"/> BRAF |
| | <input type="checkbox"/> Short QT-Syndrom |
| | <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> KCNH2 <input type="checkbox"/> KCNQ1 <input type="checkbox"/> KCNJ2 |

Hörstörungen *

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Hörstörung, sensorineurale nicht syndromale GJB2/GJB6 (Connexin26/30) | <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom, SLC26A4 |
| | <input type="checkbox"/> Taubheit, Aminoglykosid-induziert, MTMNR1 |

Immungenetik**Blutgruppensysteme**

AB0-System

- | | |
|--------------------------------|-------------------------------|
| <input type="checkbox"/> AB0 | |
| <input type="checkbox"/> Duffy | |
| <input type="checkbox"/> FYA | <input type="checkbox"/> FYB |
| <input type="checkbox"/> Kell | |
| <input type="checkbox"/> KEL1 | <input type="checkbox"/> KEL2 |

HLA-Typisierung

- | |
|--|
| <input type="checkbox"/> Volltypisierung |
| <input type="checkbox"/> HLA-A |
| <input type="checkbox"/> HLA-B |
| <input type="checkbox"/> HLA-C |
| <input type="checkbox"/> HLA-DRB1 |
| <input type="checkbox"/> HLA-DQB1 |
| <input type="checkbox"/> HLA-DPB1 |

Rhesusinkompatibilität

- | |
|-------------------------------|
| <input type="checkbox"/> RHCE |
| <input type="checkbox"/> RHD |

HLA-assoziierte Erkrankungen

- | |
|---|
| <input type="checkbox"/> Zöliakie |
| <input type="checkbox"/> M.Bechterew |
| <input type="checkbox"/> M.Behcet |
| <input type="checkbox"/> Narkolepsie |
| <input type="checkbox"/> Abacavir-Hypersensitivität |
| <input type="checkbox"/> Andere (bitte angeben) |

Multisystemerkrankungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Legius-Syndrom, SPRED1 | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ I |
| <input type="checkbox"/> LEOPARD Syndrom | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ II |
| <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> RAF1 <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> Noonan-Syndrom |
| <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie 2A/2B (MEN2), RET | <input type="checkbox"/> PTPN11 <input type="checkbox"/> SOS1 <input type="checkbox"/> RAF1 |
| <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1), MEN1 | <input type="checkbox"/> KRAS <input type="checkbox"/> NRAS <input type="checkbox"/> BRAF |

Neurologische/Neuromuskuläre Erkrankungen *

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Alzheimer, APOE | <input type="checkbox"/> Hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen (HNPP), PMP22 |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth'sche Erkrankung 1A/1E, PMP22 | <input type="checkbox"/> Morbus Wilson, HTP7B |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth'sche Erkrankung 1B, MPZ | <input type="checkbox"/> Muskeldystrophie Becker/Duchenne, DMD |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth'sche Erkrankung 2A2, MFN2 | <input type="checkbox"/> Parkinson ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Charcot-Marie-Tooth'sche Erkrankung X1, GJB1 | <input type="checkbox"/> SNCA <input type="checkbox"/> PARK2 <input type="checkbox"/> PINK1 |
| <input type="checkbox"/> Chorea Huntington, HTT | <input type="checkbox"/> Pelizäus-Merzbacher, PLP1 |
| <input type="checkbox"/> Fragiles X-assoziiertes Tremor/Ataxie-Syndrom (FXTAS), FMR1 | <input type="checkbox"/> Spastische Paraplegie Typ 1 und 2, X-Chromosomal ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Fragiles X-Syndrom/ Martin-Bell-Syndrom, FMR1 ⁺ | <input type="checkbox"/> L1CAM <input type="checkbox"/> PLP1 |
| <input type="checkbox"/> Friedreich'sche Ataxie, FRDA ⁺ | <input type="checkbox"/> Spinobulbäre Muskelatrophie Typ Kennedy (SBMA), AR |

Nierenerkrankungen

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Polycystische Nierenerkrankungen, autosomal dominant (ADPKD) ⁺ | <input type="checkbox"/> Polycystische Nierenerkrankungen autosomal rezessiv (ARPKD), PKHD1 ⁺ |
| <input type="checkbox"/> PKD1 <input type="checkbox"/> PKD2 | <input type="checkbox"/> Wilms-Tumor, WT ⁺ |

Nutrigenetik

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Alkoholintoleranz, ALDH | <input type="checkbox"/> Fruktose-Intoleranz hereditär, ALDOB |
| <input type="checkbox"/> Favismus/Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel, G6PD | <input type="checkbox"/> Laktose-Intoleranz Hereditär, Laktase -13910T/C |
| | <input type="checkbox"/> Zöliakie, HLA-DQB1 |

Schilddrüsenerkrankungen

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Congenitale Hypothyreose | <input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormonresistenz, THRB |
| <input type="checkbox"/> TPO <input type="checkbox"/> FOXE1 <input type="checkbox"/> PAX8 | <input type="checkbox"/> TSH-Rezeptor-Defizienz, TSHR |
| <input type="checkbox"/> Pendred-Syndrom, SLC26A4 | |

Skelett- und Wachstumsstörungen

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Achondroplasie, FGFR3 | <input type="checkbox"/> Pfeifer-Syndrom ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie, FGFR3 | <input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> FGFR2 |
| <input type="checkbox"/> Muenke-Syndrom, FGFR3 | <input type="checkbox"/> SHOX-Deletion, Xp22.3 |
| <input type="checkbox"/> Osteogenesis imperfecta | <input type="checkbox"/> Sotos-Syndrom, NSD1 |
| <input type="checkbox"/> COL1A1 <input type="checkbox"/> COL1A2 | <input type="checkbox"/> Thanatophore Dysplasie, FGFR3 |

Stoffwechselerkrankungen

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Adrenogenitales Syndrom (AGS) | <input type="checkbox"/> Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL), LPL |
| <input type="checkbox"/> CYP21A2 <input type="checkbox"/> HSD3B2 <input type="checkbox"/> CYP17A1 <input type="checkbox"/> CYP11B1 | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 1, HNF4A |
| <input type="checkbox"/> Akute Intermittierende Porphyrrie (AIP), PBGD | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 2, GCK |
| <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 3, HNF1A |
| <input type="checkbox"/> AAT (PiS/PiZ) <input type="checkbox"/> SERPINA1-Komplettssequenzierung | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 4, IPF |
| <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1 | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 5, HNF1B |
| <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose, CFTR | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 6, NeuroD1 |
| <input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie | <input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA |
| <input type="checkbox"/> APOB <input type="checkbox"/> LDLR <input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B |
| <input type="checkbox"/> Gilbert-Syndrom/Morbus Meulengracht, UGT1A1 | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie 2A/2B (MEN2), RET |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1, HFE | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1), MEN1 |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2, HAMP | <input type="checkbox"/> Osteoporose-Risikoprofil VDR B/b |
| <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 3, TFR2 | <input type="checkbox"/> Pankreatitis, hereditär |
| | <input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> SPINK1 |
| | <input type="checkbox"/> Schilddrüsenhormonresistenz, THRB |

Tumorgenetik

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Cowden-Syndrom, PTEN ⁺ | <input type="checkbox"/> Meningiomatose |
| <input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP) | <input type="checkbox"/> SMARCE1 <input type="checkbox"/> SUFU |
| <input type="checkbox"/> APC | <input type="checkbox"/> Muir-Torre, MSH2 |
| <input type="checkbox"/> MUTYH | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie 2A/2B (MEN2), RET |
| <input type="checkbox"/> Haarzelleukämie, BRAF | <input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1), MEN1 |
| <input type="checkbox"/> Hereditärer Brust- u./o. Ovarialkrebs | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 1, NF1 |
| <input type="checkbox"/> BRCA1 <input type="checkbox"/> BRCA2 <input type="checkbox"/> BARD1 <input type="checkbox"/> RAD51C | <input type="checkbox"/> Neurofibromatose Typ 2, NF2 |
| <input type="checkbox"/> RAD51D <input type="checkbox"/> CHEK2 <input type="checkbox"/> ATM <input type="checkbox"/> PALB | <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) ⁺ |
| <input type="checkbox"/> Hereditäres diffuses Magenkarzinom, CDH1 | <input type="checkbox"/> Phäochromozytom, familiär |
| <input type="checkbox"/> Hereditäres kolorektales Karzinom ohne Polyposis (HNPCC)/Lynch-Syndrom | <input type="checkbox"/> MEN2 <input type="checkbox"/> VHL <input type="checkbox"/> SDHB |
| <input type="checkbox"/> MLH1 <input type="checkbox"/> MSH2 <input type="checkbox"/> MSH6 | <input type="checkbox"/> SDHC <input type="checkbox"/> SDHD |
| <input type="checkbox"/> PMS2 <input type="checkbox"/> EPCAM | <input type="checkbox"/> Schwannomatose |
| <input type="checkbox"/> Juvenile Polyposis | <input type="checkbox"/> SMARCB1 <input type="checkbox"/> LZTR1 |
| <input type="checkbox"/> PMPR1A <input type="checkbox"/> SMAD4 <input type="checkbox"/> ENG | <input type="checkbox"/> Tuberöse Sklerose |
| <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom | <input type="checkbox"/> TSC1 <input type="checkbox"/> TSC2 |
| <input type="checkbox"/> TP53 <input type="checkbox"/> CHEK2 | <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau Syndrom, VHL |
| <input type="checkbox"/> Medulläres Schilddrüsenkarzinom, familiär (FMTC), RET | <input type="checkbox"/> Wilms-Tumor, WT |

Verwandtschaftsanalysen (siehe Hinweis unten)

- | | |
|-------------------------------------|-------------------------------------|
| Abstammungsgutachten, privat | Vater-Mutter-Kind |
| Abstammungsgutachten, gerichtsfähig | Vater-Mutter-Kind |
| Defizienz-Fälle | z.B. Vater-Kind, Geschwisteranalyse |

Sonstiges

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> Asservierung (Blut und/oder DNA) | <input type="checkbox"/> Sonstige Anforderungen _____ |
|---|---|

◇ EDTA-Blut der Eltern erforderlich
 + in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern
 *Als weiterführende Diagnostik kann eine Multi-Gen-Panel-Analyse angeboten werden
 (Next Generation Sequencing, NGS)

Bei Anforderungen von Verwandtschafts- (Abstammungs-) Analysen bitte separaten Anforderungsschein benutzen.