

Erkrankung Syndrom	MIM-ID	Analyt Gen	Material
Genetische Diagnostik - Molekulargenetik			
Abetalipoproteinämie	200100	MTTP-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Achondroplasie	100800	FGFR3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Adenomätöse Polyposis coli (FAP, AFAP)	175100	APC-Gen, MUTYH-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Adrenogenitales Syndrom (AGS)	201910	CYP21A2-Gen (ohne große Deletionen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
	201910	CYP21A2-Gen (große Deletionen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
	201810	HSD3B2	mind. 1 ml EDTA-Blut
	202010	CYP11B1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	202110	CYP17A1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Akute intermittierende Porphyrie (AIP)	176000	PBG-Desaminase-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Albinismus, okulokutaner Typ 1	203100	TYR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Albinismus, okulokutaner Typ 2	203200	OCA2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alkohol-Intoleranz	610251	ADH2-, ALDH2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	613490	AAT-Gen (Protease-Inhibitor 1; PiM/ PiS/PiZ)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	613490	SERPINA1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
5-Alpha-Reduktase-Mangel	607306	SRD5A2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alport Syndrom	301050	COL4A5	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alopezia areata	104000	HLA-DQB1-Gen, HLA-DRB1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alopezie, androgenbedingte	104000	MX1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alopezie (Alopecia universalis)	203655	HR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Alzheimer-Demenz-Prädisposition	104300	ApoE-Gen (E2/E3/E4)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Aminoglykosid-induzierte Taubheit	580000	MTRNR1-Gen (1555A@G)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Andersen-Tawil-Syndrom (ATS)	170390	KCNJ2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Androgeninsensitivitätssyndrom	300068	AR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Angelman-Syndrom (s.a. FISH)	105830	Methylierungstest, UPD 15	mind. 1 ml EDTA-Blut
Angelman-Syndrom (s.a. FISH)	105830	UBE3A	mind. 1 ml EDTA-Blut
Angiotensin Converting Enzyme	106180	ACE-Gen (I/D-Polymorphismus)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Antithrombin 3-Mangel (AT III-Mangel)	107300	Antithrombin-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut

Aniridie	106210	PAX6-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Autoinflammatorisches Syndrom, kälteinduziertes, familiäres (FCAS)	120100	CIAS1 (NLRP3)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Azoospermiefaktor (AZFa, AZFb, AZFc)	415000	Chromosom Yq11, 3q21	mind. 1 ml EDTA-Blut
Becker'sche Muskeldystrophie	300376	DMD-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Bernard-Soulier-Syndrom	231200	GP1BA-, GP1BB-, GP9-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Blutgruppenbestimmung ABO-System, molekulargenetisch	616093	ABO-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brugada-Syndrom Typ 1	601144	SCN5A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brugada-Syndrom Typ 3	611875	CACNA1C-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brugada-Syndrom Typ 4	611876	CACNB2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brugada-Syndrom Typ 5	612838	SCN1B-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BRCA-1)	604370	BRCA-1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BRCA-1, große Deletionen)	604370	BRCA-1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BRCA-2)	612555	BRCA-2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BRCA-2, große Deletionen)	612555	BRCA-2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BRCA-1-assoziiert)	114480	BARD1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BROVCA3)	613399	RAD51C-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (BROVCA4)	614291	RAD51D-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (CHEK2-Gen)	114480	CHEK2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (ATM-Gen)	114480	ATM-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (PALB2-Gen)	114480	PALB2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Cardiofaciocardiales Syndrom 1 (CFC1)	115150	BRAF-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Cardiofaciocardiales Syndrom 2 (CFC2)	615278	KRAS-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
CBAVD (Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas Deferens)	277180	CFTR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1A (CMT1A)	118220	Duplikation eines 1,5 Mb großen genomischen Abschnitts in 17p11.2-12	mind. 1 ml EDTA-Blut
Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1E (CMT1E)	118300	PMP22-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 1B (CMT1B)	118200	MPZ-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ 2A2 (CMT1B)	609260	MFN2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Charcot-Marie-Tooth-Erkrankung Typ X1 (CMTX1)	302800	GJB1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Chorea Huntington	143100	Huntington-Gen (HD-Gen; CAG-Repeat)	mind. 1 ml EDTA-Blut

Chronisch myeloproliferative Erkrankungen (CMPE), s. auch Tumor-Zytogenetik	147796	JAK2 (V617F)	2 ml EDTA-Blut oder 500 ml Knochenmark in speziellem RNA-Stabilisierungsreagenz
Hyperlipidämie, familiäre (FCHL)	144250	LPL-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyperlipidämie Typ 1b	207750	APOC2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyperlipidämie Typ 1d	615947	GPIIb/IIIa-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyperlipidämie Typ 5	144650	APOA5-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
CINCA-Syndrom (s. a. Muckle-Wells-Syndrom)	607115	CIAS1(NLRP3)-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Congenitale kontraktuelle Arachnodaktylie (CCA)	121050	FBN-2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Costello-Syndrom	218040	HRAS-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Cowden-Syndrom	158350	PTEN-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Crigler-Najjar-Syndrom	191740	UGT1A1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
CYP2D6-Metabolismus	608902	CYP2D6-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Cystische Fibrose (CF), Mukoviszidose (häufigste Mutationen)	219700	CFTR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Cystische Fibrose (CF), Mukoviszidose (Gesamtanalyse)	219700	CFTR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
DiGeorge-Syndrom (CATCH 22)	188400	Mikrodeletionssyndrom 22q11.2	mind. 1 ml EDTA-Blut
Duchenne'sche Muskeldystrophie	310200	DMD-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Duffy-Antigene Fy ^a / Fy ^b	110700	GPD-Gen	2 ml Fruchtwasser, 1 mg Zotten, 0,1 ml Fetal-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ I/II	130000	COL5A1-/COL5A2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ III	130020	TNXB-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ IV	130050	COL3A1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIA	225400	PLOD1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIB (EDSMC1)	601776	CHST14-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIA	130060	COL1A1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIB	130060	COL1A2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ehlers-Danlos-Syndrom Typ VIIC	225410	ADAMTS2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Faktor-II-Polymorphismus	176930	Prothrombin-Gen (G20210A)	mind. 1 ml EDTA-Blut
		Prothrombin-Gen(19911A>G); rs3136516	mind. 1 ml EDTA-Blut
Faktor V	227400	Leiden-Mutation (Mutation R506Q)	mind. 1 ml EDTA-Blut
		Cambridge-Mutation (Mutation R306T)	mind. 1 ml EDTA-Blut
		HR2-Allel (Mutation H1229R)	mind. 1 ml EDTA-Blut

Fragiles-X-Syndrom / FRAXA (Martin-Bell-Syndrom)	309550	FMR1-Gen (CGG-Repeat)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Fragiles-X-Syndrom / FRAXA (Martin-Bell-Syndrom ; Southern-Blot)	309550	FMR1-Gen	mind. 3 (!) ml EDTA-Blut
Friedreich'sche Ataxie Typ 1 (FRDA1)	229300	FXN-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Fruktosämie / Fruktose-Intoleranz	229600	Aldolase B-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
FSH-Rezeptor-Defizienz (FSHR)	136435	FSHR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Gastrointestinale Stromatumore (GIST)	606764	KIT-, PDGFRA-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Geschlechtsdeterminierende Region (SRY)	480000	SRY / Y-Chromosom	mind. 1 ml EDTA-Blut
Gilbert-Syndrom / Morbus Meulengracht	143500	UGT1A1-Gen (TA-Repeat)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Glaukom, congenital	231300	CYP1B1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Glaukom, juvenil	137750	MYOC-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase-Mangel / Favismus	134700	G6PD-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Glutenunverträglichkeit (Zöliakie)	212750	HLA-DQB1/ -DRB1	mind. 1 ml EDTA-Blut
Glykoprotein Ia/Ia		GP1a C807T-Polymorphismus	mind. 1 ml EDTA-Blut
Glykoprotein IIb/IIIa		HPA-Polymorphismus	mind. 1 ml EDTA-Blut
Haarzelleukämie	164757	BRAF-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hämochromatose, hereditäre Typ 1	235200	HFE-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hämochromatose, hereditäre Typ 2B	613313	HAMP-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hämochromatose, hereditäre Typ 3	604250	TFR2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hämoglobin G	142200/ 142250	HGB1-, HGB2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hämophilie A (Faktor 8)	306700	F8-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hämophilie B (Faktor 9)	306900	F9-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Herzinfarktisiko, genetisch bedingtes	611139	Risikovariante in 9p21.3	mind. 1 ml EDTA-Blut
HLA-Typisierung („niedrig auflösend“) (Klasse 1: HLA-A*; -B*; C* und Klasse 2: HLA-DQB1*; -DRB1*-)	----	MHC (6p21.3)	mind. 1 ml EDTA-Blut
HLA-Typisierung („hoch auflösend“) (Klasse 1: HLA-A*; -B*; C* und Klasse 2: HLA-DQB1*; -DRB1*-; -DPB1*-)	----	MHC (6p21.3)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hypercholesterinämie, autosomal dominant Typ B	144010	APOB-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hypercholesterinämie, familiäre	143890	LDLR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hypercholesterinämie, autosomal dominant Typ 3 (HCHOLA3)	603776	PCSK9-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyperhomocysteinämie / MTHFR-Defizienz	236250	MTHFR-Gen (C677T)	mind. 1 ml EDTA-Blut

Hyperhomocysteinämie / MTHFR-Defizienz	236250	MTHFR-Gen (A1298C)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyper-IgD-Periodisches Fiebersyndrom (HIDS)	260920	MVK-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyperlipoproteinämie	107730	Apolipoprotein B / ApoB100 (R3500Q)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hyperlipoproteinämie Typ III	107741	Apolipoprotein E (Isoformen E2/E3/E4)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hypobetalipoproteinämie, familiäre (FHBL1)	615558	APOB-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hypochondropasie	146000	FGFR3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Hypothyreose, congenitale	218700	TPO-, FOXE1-, PAX8-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ichthyosis vulgaris	308100	STS-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Jervell-Lange-Nielsen Syndrom	220400	KCNQ1-, KCNE1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Juvenile Polyposis mit hereditärer hämorrhagischer Teleangiectasie (JPHT)	175050	MADH4-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kallmann-Syndrom Typ 1	308700	KAL1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kallmann-Syndrom Typ 2	147950	FGFR1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kallmann-Syndrom Typ 3	244200	PROKR2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kallmann-Syndrom Typ 6	612702	FGF8-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, arrhythmogene rechtsventrikuläre Typ 8 (ARVC8)	607450	DSP-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, arrhythmogene rechtsventrikuläre Typ 9 (ARVC9)	609040	PKP2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, arrhythmogene rechtsventrikuläre Typ 10 (ARVC10)	610193	DSG2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, dilatative Typ 1MM (CMD1MM)	615396	MYBPC3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, dilatative Typ 1S (CMD1S)	613426	MYH7-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, dilatative Typ 1A (CMD1A)	115200	LMNA-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, dilatative Typ 1D (CMD1D)	601494	TNNT2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, dilatative Typ 1E (CMD1E)	601154	CN5A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, hypertrophe familiäre Typ 1 (CMH1)	192600	MYH7-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, hypertrophe familiäre Typ 3 (CMH3)	115196	TPM1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, hypertrophe familiäre Typ 4 (CMH4)	115197	MYBPC3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kardiomyopathie, hypertrophe familiäre Typ 7 (CMH7)	613690	TNNI3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kell-Antigene K ("Kell1") / k ("Kell2"), molekulargenetisch	110900	KEL1/KEL2	2 ml Fruchtwasser, 1 mg Zotten, 0,1 ml Fetal-Blut
Keratokonus	148300	VSX1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kleinwuchs, disproportionierter (Achondroplasie)	100800	FGFR3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut

Kleinwuchs, familiärer	300582	SHOX-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kolorektales Karzinom o. Polyposis, hereditär Typ 1 (HNPCC1) / Lynch-Syndrom	120435	MSH2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kolorektales Karzinom o. Polyposis, hereditär Typ 2 (HNPCC2)	609310	MLH1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kolorektales Karzinom o. Polyposis, hereditär Typ 4 (HNPCC4)	614337	PMS2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kolorektales Karzinom o. Polyposis, hereditär Typ 5 (HNPCC5)	614350	MSH6-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kolorektales Karzinom o. Polyposis, hereditär Typ 8 (HNPCC8)	613244	EPCAM-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Kolorektales Karzinom o. Polyposis, hereditär (HNPCC)	120435	Verschiedene Mikrosatelliten	mind. 1 ml EDTA-Blut und Tumorgewebe im Vergleich
Lynch-Syndrom (Mikrosatelliten-Instabilität)			
Laktose-Intoleranz	223100	Laktase-Gen (13910 C/T)	mind. 1 ml EDTA-Blut
LCATP-Mangel	245900	LCAT-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Leber'sche Hereditäre Optikusneuropathie (LHON)	535000	mtDNA / Ausschluss Mutationen V356M, A200T, M64V, R430H, A52T	mind. 1 ml EDTA-Blut
Legius-Syndrom	611431	SPRED1	mind. 1 ml EDTA-Blut
LEOPARD-Syndrom Typ 1 (LPRD1)	151100	PTPN11	mind. 1 ml EDTA-Blut
LEOPARD-Syndrom Typ 2 (LPRD2)	611554	RAF1	mind. 1 ml EDTA-Blut
LEOPARD-Syndrom Typ 3 (LPRD3)	613707	BRAF	mind. 1 ml EDTA-Blut
Li Fraumeni-Syndrom 1 (LFS1)	151623	TP53-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Li Fraumeni-Syndrom 2 (LFS2)	609265	CHEK2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Lipase-Mangel, hepatisch	614025	LIPC-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Lipoprotein (a), erhöhtes	152200	LPA-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL)	238600	LPL-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Loeys-Dietz-Syndrom Typ 1 (LDS1)	609192	TGFBR1- Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Loeys-Dietz-Syndrom Typ 2 (LDS2)	610162	TGFBR2- Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 1 (LQT1), Romano-Ward-Syndrom	192500	KCNQ1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 2 (LQT2)	613688	KCNH2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 3 (LQT3)	603830	SCN5A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 4 (LQT4)	600919	ANK2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 5 (LQT5)	613695	KCNE1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 6 (LQT6)	613693	KCNE2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Long QT-Syndrom Typ 7 (LQT7), Andersen-Syndrom	170390	KCNJ2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut

Long QT-Syndrom Typ 8 (LQT8), Timothy-Syndrom	601005	CACNA1C-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Magenkarzinom, hereditäres diffuses	137215	CDH1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Marfan-Syndrom Typ 1	154700	FBN1-Gen (Fibrillin 1-Gen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Marfan-Syndrom Typ 1 (große Deletionen)	154700	FBN1-Gen (Fibrillin 1-Gen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Marfan-Syndrom Typ 2	154705	TGFBR1-, TGFBR2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Mastozytose	154800	KIT-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Mittelmeerfieber, familiäres (FMF)	249100	MEFV-Gen (Pyrin/Marenostrin-Gen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
MODY-Diabetes Typ 1	125850	HNF4A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
MODY-Diabetes Typ 2	125851	Glukokinase-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
MODY-Diabetes Typ 3	600496	HNF1A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
MODY-Diabetes Typ 4	606392	PDX1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
MODY-Diabetes Typ 5	137920	HNF1B-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
MODY-Diabetes Typ 6	606394	NEUROD1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Bechterew	106300	HLA-B27	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Behçet	109650	HLA-B51	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Crohn	266600	CARD15-, NOD2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Fabry	301500	GLA-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Meulengracht / Gilbert-Syndrom	143500	UGT1A1-Gen (TA-Repeat)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Osler / Hereditäre hämorrhagische Teleangiectasie Typ 1 (HHT1)	187300	ENG-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Stargardt	248200	ABCA4-Gen,	mind. 1 ml EDTA-Blut
Morbus Wilson / Wilson-Syndrom	277900	ATP7B-Gen (Kupfer-ATPase-Gen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Muckle-Wells-Syndrom (s. a. CINCA-Syndrom)	191900	CIAS1-Gen (NLRP3)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Muenke-Syndrom	602849	FGFR3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Muir-Torre-Syndrom	158320	MSH2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	131100	Menin-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A (MEN 2A)	171400	RET-Proto-Onkogen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2B (MEN 2B)	162300	RET-Proto-Onkogen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Muskeldystrophie Typ Duchenne / Duchenne'sche Muskeldystrophie	310200	DMD-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Muskeldystrophie Typ Becker / Becker'sche Muskeldystrophie	300376	DMD-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut

Nagel-Patella-Syndrom	161200	LMX1B-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Narkolepsie	161400	HLA-DQB1-Gen, HLA-DRB1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neurofibromatose Typ 1 (NF-1) Morbus Recklinghausen	162200	NF-1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neurofibromatose Typ 1 (NF-1) Morbus Recklinghausen (große Deletionen)	162200	NF-1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neurofibromatose Typ 2 (NF-2)	101000	NF-2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neurofibromatose Typ 2 (NF-2, große Deletionen)	101000	NF-2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen, hereditär (HNPP)	162500	Deletion eines 1,5 Mb großen genomischen Abschnitts in 17p11.2-12	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neuropathie mit Neigung zu Druckläsionen, hereditär (HNPP)	162500	PMP22-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Neuropathie, hereditäre motorische und sensorische, Typ 2	608507	MFN2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Niemann-Picksche Erkrankung Typ A/B	257200	SMPD1	mind. 1 ml EDTA-Blut
	607616		
Niemann-Picksche Erkrankung Typ C1 (NPC1)	257220	NPC1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Niemann-Picksche Erkrankung Typ C2 (NPC2)	607625	NPC2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Nierenerkrankungen, Polycystische, autosomal dominant Typ 1 (ADPKD1)	173900	PKD1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Nierenerkrankungen, Polycystische, autosomal dominant Typ 2 (ADPKD2)	613095	PKD2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Nierenerkrankungen, Polycystische, autosomal rezessiv (ARPKD)	263200	PKHD1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Noonan-Syndrom Typ 1	163950	PTPN11-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Noonan-Syndrom Typ 3	609942	KRAS-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Noonan-Syndrom Typ 4	611073	SOS1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Noonan-Syndrom Typ 5	611553	RAF1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Noonan-Syndrom Typ 6	613224	NRAS-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Noonan-Syndrom Typ 7	613706	BRAF-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Östrogen-Metabolismus	116790	COMT-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	109684	HSD17B1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	108330	CYP1A1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	202110	CYP17A1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	601771	CYP1B1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	133430	ER-alpha (ESR1, IVS1)	mind. 1 ml EDTA-Blut
	107910	Aromatase (Cyp19A1)	mind. 1 ml EDTA-Blut

Optikusatrophie, autosomal dominante	165500	OPA1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Osteogenesis Imperfecta Typ I	166200	COL1A1	mind. 1 ml EDTA-Blut
Osteogenesis Imperfecta Typ II	166210	COL1A2	mind. 1 ml EDTA-Blut
Osteogenesis Imperfecta Typ IV	166220	COL1A1, COL1A2	mind. 1 ml EDTA-Blut
Osteoporose-Risiko	166710	Col1A1-, Col1A2-, ER-alpha-, VDR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ovarialinsuffizienz, prämatüre Typ 1 (POF1)	311360	FMR1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ovarialinsuffizienz, prämatüre Typ 4 (POF4)	300510	BMP15-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ovarialinsuffizienz (ODG1) / FSH-Rezeptor-Defizienz	233300	FSHR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Pankreatitis, hereditäre	167800	PRSS1-, SPINK1-, CFTR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Parkinson-Syndrom / Morbus Parkinson	168600	Alpha-Synuklein-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Parodontitis-Risiko	147720	IL-1B-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	147679	IL-1RN-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
	191160	TNF-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Pelizäus-Merzbacher-Erkrankung (PMD)	312080	PLP1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Pendred-Syndrom	274600	SLC26A4-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS)	175200	STK11-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Pfeiffer-Syndrom	101600	FGFR1-, FGFR2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Phäochromozytom, familiäre	171300	VHL-, SDHB-, SDHD-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Philadelphia-Chromosom (wenn positiv: quantitative Analyse als Therapie-Verlaufskontrolle)	151410	BCR-Gen (Breakpoint Cluster Region)	2 ml EDTA-Blut oder
	189980	ABL-Gen; Philadelphia- t (9;22)-Translokation	500 ml Knochenmark in speziellem RNA-Stabilisierungsreagenz mind. 1 ml EDTA-Blut
Phytosterolämie, familiäre	210250	ABCG5-, ABCG8-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Plasminogenaktivator-Inhibitor Typ 1 (PAI1)-Defizienz	613329	PAI-1-Gen (4G-/ 5G-Polymorphismus)	mind. 1 ml EDTA-Blut
		PAI1-Gen (-B44G>A-Polymorphismus)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Polypose juvenile, hereditäre hämorrhagische Teleangiektasie (JPH1)	175050	SMAD4-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Prader-Willi-Syndrom	176270	Methylierungstest, UPD 15	mind. 1 ml EDTA-Blut
Prostatakarzinom-Risiko	176807	SRD5A2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Protein C-Mangel	176860	PROC-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Protein S-Mangel	612336	PROS1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Retinitis Pigmentosa (autosomal dominant)	268000	RHO-, RP11-, RP1, RDS-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Retinitis Pigmentosa Typ 3 (X-Chromosomal)	300029	RP3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut

Rett-Syndrom	312750	MECP2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Rett-like-Syndrom	300672	CDKL5-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Rhesus-Faktor C (RHCE-Gen)	111700	RHCE-Gen (Rh C/c-Allel)	2 ml Fruchtwasser, 1 mg Zotten, 0,1 ml Fetal-Blut
Rhesus-Faktor D (RHD-Gen)	111680	RHD-Gen (RH D positiv / negativ)	2 ml Fruchtwasser, 1 mg Zotten, 0,1 ml Fetal-Blut
Rhesus-Faktor E (RHCE-Gen)	111700	RHCE-Gen (RH E/e-Allel)	2 ml Fruchtwasser, 1 mg Zotten, 0,1 ml Fetal-Blut
Romano-Ward-Syndrom (LQT1)	192500	KCNQ1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Schilddrüsenhormon-Resistenz	190160	Thyroid-Hormon-Rezeptor-Beta (THRB) Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Schilddrüsen-Karzinom, fam. medulläres (FMTC)	155240	RET-Proto-Onkogen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Schilddrüsenüberfunktion / TSH-Rezeptordefekt	603372	TSH-Rezeptor-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Schwannomatose Typ 1 (SWNTS1)	162091	SMARCB1-, NF2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Schwannomatose Typ 2 (SWNTS2)	615670	LZTR1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Short QT-Syndrom Typ 1 (SQT1)	609620	KCNH2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Short QT-Syndrom Typ 2 (SQT2)	609621	KCNQ1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Short QT-Syndrom Typ 3 (SQT3)	609622	KCNJ2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Sensorineurale Hörstörung Typ I / DFNB1	220290	GJB2-, GJB6-Gen (Connexin 26 und 30)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Sensorineurale Hörstörung Typ II / DFNA2	603324	GJB3-Gen (Connexin 31)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Sensorineurale Hörstörung Typ III / DFNA3	601544	GJB6-Gen (Connexin 30)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Sichelzellanämie	603903	HBB-Locus	mind. 1 ml EDTA-Blut
Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (SLOS)	270400	DHCR7-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Sotos-Syndrom	117550	NSD1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Spastische Paraplegie Typ 1 (X-Chromosomal)	303350	LICAM-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Spastische Paraplegie Typ 2 (X-Chromosomal)	312920	PLP1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Spinale Muskelatrophie	253300	SMN1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA/Typ Kennedy)	313200	Androgen-Rezeptor-Gen (CAG-Repeats)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Subtelomer-Screening			mind. 1 ml EDTA-Blut
Ventrikuläre Tachykardie, katecholaminerge polymorphe Typ 1 (CPVT1)	604772	RYR2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Ventrikuläre Tachykardie, katecholaminerge polymorphe Typ 2 (CPVT2)	611938	CASQ2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Tangier-Erkrankung (HDL-Mangel, familiärer)	205400	ABCA1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Taubheit, Aminoglykosid-induziert	580000	MTRNR1-Gen (1555A>G)	mind. 1 ml EDTA-Blut

Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische Typ 1 (HHT1) / Morbus Osler	187300	ENG-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische Typ 2 (HHT2)	600376	ACVRL1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Teleangiektasie, hereditäre hämorrhagische Typ 5 (HHT5)	615506	GDF2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thalassämie, Alpha	141800	α-Globin-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thalassämie, Beta	141900	HBB-Locus	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thanatophore Dysplasie	187600	FGFR3-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion / Marfan-Syndrom Typ 1	154700	FBN1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion, familiäres Typ 3 (TAAD3) / Loeys-Dietz-Syndrom Typ 2 (LDS2)	610168	TGFB2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion, familiäres Typ 4 (TAAD4)	132900	MYH11-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion, familiäres Typ 5 (TAAD5) / Loeys-Dietz-Syndrom Typ 1 (LDS1)	609192	TGFB1-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thorakales Aortenaneurysma mit Dissektion, familiäres Typ 6 (TAAD6)	611788	ACTA2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thyreoid-Hormon-Rezeptor-Beta (THRB)-Defizienz	190160	Thyreoid-Hormon-Rezeptor-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thrombophilie/Abortneigung durch Thrombinmangel	188050	Faktor II-, MTHFR-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thrombophilie/Abortneigung durch APC-Resistenz	188055	Faktor-V-Leiden, Faktor-V-Cambridge, Faktor-V-HR2-Gen, PAI-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Thrombozythämie, essentielle (ET)	614521	JAK2-, MPL-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
TNF-alpha Promotor-Polymorphismen (Tumor necrosis factor alpha)	191160		mind. 1 ml EDTA-Blut
TSH-Rezeptor-Defizienz	603372	TSH-Rezeptor-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Tuberöse Sklerose	191100	TSC1-, TSC2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1 assoziiertes Periodisches Syndrom (TRAPS)	142680	TNFRSF1A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Usher-Syndrom Typ 1B (USH1B)	276900	MYO7A-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Usher-Syndrom Typ 1D (USH1D)	601067	CDH23-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Usher-Syndrom Typ 1F (USH1F)	602083	PCDH15-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Von Hippel-Lindau-Syndrom	193300	VHL-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Wachstumsstörung (Ideopatischer Kleinwuchs, Leri-Weill-Syndrom, Turner-Syndrom)	300582	SHOX-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Wilms-Tumor (Nephroblastom)	194070	WT1-, WT2-Gen	mind. 1 ml EDTA-Blut
Wilson-Syndrom / Morbus Wilson	277900	ATP7B-Gen (Kupfer-ATPase-Gen)	mind. 1 ml EDTA-Blut
Williams-Beuren-Syndrom	194050	Mikrodeletion Chromosom 7q11.23	mind. 1 ml EDTA-Blut
Xq28-Duplikations-Syndrom	300815	Xq28	mind. 1 ml EDTA-Blut

Genetische Diagnostik - Prä- und Postnataldiagnostik / Abstammungsuntersuchung		
Chromosomen 13-18-21-X-Y ("Schnelldiagnostik")		1 mg Zotten, 0,1 ml Fetalblut, 2 ml Fruchtwasser, 1 mg Abortmaterial
Chromosomen 2-14-15-16-22		1 mg Zotten, 0,1 ml Fetalblut, 2 ml Fruchtwasser, 1 mg Abortmaterial
UPD-Ausschluß		1 mg Zotten, 0,1 ml Fetalblut, 2 ml Fruchtwasser plus 1 ml EDTA-Blut der Eltern
Maternitäts-Analyse		mind. 1 ml EDTA-Blut
Identitätsanalyse		0,1 ml Fetalblut
Identitätsanalyse		1 mg Zotten, 2 ml Fruchtwasser
Abstammungsanalyse / Paternitätsuntersuchung		mind. je 1 ml EDTA-Blut von Mutter - Kind - Putativ-Vater Abstrich der Mundschleimhaut
Genetische Diagnostik - Molekulare Karyotypisierung		
Retardierungssyndrome ungeklärter Ätiologie (mentale Retardierung, Entwicklungsverzögerungen, körperliche Auffälligkeiten), V. a. unbalanzierter Genotyp		mind. 1 ml EDTA-Blut