



### Entzündungs-/Fiebersyndrome

- |  |   |   |
|--|---|---|
| <input type="checkbox"/> Familiäres kalteinduziertes, Autoinflammatorisches Syndrom (FCAS); CIAS1 (NLRP3) <sup>+</sup> | <input type="checkbox"/> Morbus Crohn<br><input type="checkbox"/> CARD15<br><input type="checkbox"/> NOD2 | <input type="checkbox"/> Pankreatitis<br><input type="checkbox"/> CFTR<br><input type="checkbox"/> PRSS1<br><input type="checkbox"/> SPINK1 |
| <input type="checkbox"/> Hyper-IgD-Periodisches-Fiebersyndrom (HIDS), MVK  | <input type="checkbox"/> Muckle-Wells-Syndrom/CINCA-syndrom, CIAS1 (NLRP3) <sup>+</sup>                   | <input type="checkbox"/> Tumornekrosefaktor-Rezeptor-1 assoziiertes Periodisches Syndrom sTRAPS), TNFRSF1A                                  |
| <input type="checkbox"/> Mittelmeerfieber, familiär, MEFV  |   |   |

### Fettstoffwechselstörungen

- |   |   |  |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> Abetalipoproteinämie, MTP (MTTP) <sup>+</sup>  | <input type="checkbox"/> Familiäre Chylomikronämie <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> LPL <input type="checkbox"/> APOCII   | <input type="checkbox"/> Niemann-Picksche Erkrankung (Typ A/B), SMPD1 <sup>+</sup>   |
| <input type="checkbox"/> APOA1-Mangel, APOA1 <sup>+</sup>   | <input type="checkbox"/> APOA5 <input type="checkbox"/> GPIIIBP1  | <input type="checkbox"/> Niemann-Picksche Erkrankung (Typ C) <sup>+</sup> ,<br><input type="checkbox"/> NPC1 <input type="checkbox"/> NPC2 |
| <input type="checkbox"/> Autosomal dominante Hypercholesterinämie (ADH)<br><input type="checkbox"/> APOB<br><input type="checkbox"/> LDLR<br><input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> Familiäre Phytosterolämie <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> ABCG5 <input type="checkbox"/> ABCG8  | <input type="checkbox"/> Tangier disease/Familiärer HDL-Mangel, ABCA1 <sup>+</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Erhöhtes Lipoprotein (a), APOA <sup>+</sup>  | <input type="checkbox"/> Hypobetalipoproteinemia, APOB<br><input type="checkbox"/> LCATP-Mangel, LCAT <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> Mangel an hepatischer Lipase, HL (LIPC) <sup>+</sup> | <input type="checkbox"/> Typ III Hyperlipoproteinämie, APOE  |

### Nutrigenetik

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

### Speichererkrankung

- |  |   |  |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Glykogenspeicherkrankheit (Gykogenose) <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> Typ Ia (von Gierke-Krankheit), G6PC<br><input type="checkbox"/> Typ Ib/Ic, G6PT1<br><input type="checkbox"/> Typ II (Morbus Pompe), GAA | <input type="checkbox"/> Glykogenspeicherkrankheit (Gykogenose) <sup>+</sup> (Fortsetzung)<br><input type="checkbox"/> Typ III, AGL<br><input type="checkbox"/> Typ IV, GBE1<br><input type="checkbox"/> Typ V (McArdle-Krankheit), PYGL/PYGM | <input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA<br><input type="checkbox"/> Morbus Gaucher <sup>+</sup> , GBA<br><input type="checkbox"/> Morbus Hunter <sup>+</sup> , IDS<br><input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B<br><input type="checkbox"/> Tay-Sachs-Syndrom <sup>+</sup> , HEXA |
|--|---|--|

### Stoffwechselerkrankungen

- |  |   |  |
|--|---|--|
| <input type="checkbox"/> Akute intermittierende Porphyrie(AIP), PBGD   | <input type="checkbox"/> Crigler-Najjar-Syndrom, UGT1A1   | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 1, HNF4A  |
| <input type="checkbox"/> Alpha-1-Antitrypsin<br><input type="checkbox"/> AAT (PiS/PiZ)<br><input type="checkbox"/> AAT-Komplettsequenzierung | <input type="checkbox"/> Cystische Fibrose, CFTR<br><input type="checkbox"/> Familiäre Hypercholesterinämie,<br><input type="checkbox"/> APOB <input type="checkbox"/> LDLR<br><input type="checkbox"/> PCSK9 | <input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 2, GCK<br><input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 3, HNF1A<br><input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 4, IPF<br><input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 5, HNF1B<br><input type="checkbox"/> MODY-Diabetes Typ 6, NeuoD1 |
| <input type="checkbox"/> Arginase-Mangel, ARG <sup>+</sup>   | <input type="checkbox"/> Gilbert-Syndrom/Morbus Meulengracht, UGT1A1  | <input type="checkbox"/> Morbus Fabry, GLA<br><input type="checkbox"/> Morbus Wilson, ATP7B<br><input type="checkbox"/> Ornithin-Transcarbamylase, OTC <sup>+</sup>  |
| <input type="checkbox"/> Cholestase Typ 1, progressiv familiär intrahepatisch, ATP8B1 <sup>+</sup>   | <input type="checkbox"/> Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel, G6PD  | <input type="checkbox"/> Pankreatitis, hereditär<br><input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> PRSS1 <input type="checkbox"/> SPINK1   |
| <input type="checkbox"/> Cholestase Typ 2, progressiv familiär intrahepatisch, ABCB11 <sup>+</sup>   | <input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 1, HFE<br><input type="checkbox"/> Hämochromatose Typ 2, HAMP   | <input type="checkbox"/> Phenylketonurie, PAH <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> Tyrosinämie, FAH <sup>+</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Cholestase Typ 3, progressiv familiär intrahepatisch, ABCB4 <sup>+</sup>  | <input type="checkbox"/> Lipoproteinlipase-Defizienz (LPL), LPL   |  |

### Tumorgenetik

- |   |  |  |
|---|--|--|
| <input type="checkbox"/> Familiäre Adenomatöse Polyposis (FAP)<br><input type="checkbox"/> APC <input type="checkbox"/> MUTYH               | <input type="checkbox"/> Hereditäres kolorektales Karzinom ohne Polyposis (HNPCC)/Lynch-Syndrom<br><input type="checkbox"/> MLH1 <input type="checkbox"/> MSH2 <input type="checkbox"/> MSH6<br><input type="checkbox"/> PMS2 <input type="checkbox"/> EPCAM | <input type="checkbox"/> Muir-Torre, MSH2<br><input type="checkbox"/> Multiple Endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1), MEN1               |
| <input type="checkbox"/> Gastrointestinale Stromatumore (GIST) <sup>+</sup><br><input type="checkbox"/> KIT <input type="checkbox"/> PDGFRA | <input type="checkbox"/> Juvenile Polyposis<br><input type="checkbox"/> PMPR1A <sup>+</sup> <input type="checkbox"/> SMAD4   | <input type="checkbox"/> Pankreaskarzinom, familiär<br><input type="checkbox"/> CDKN2A <sup>+</sup> <input type="checkbox"/> PALB2 |
| <input type="checkbox"/> Hereditäres diffuses Magenkarzinom, CDH1   | <input type="checkbox"/> Li-Fraumeni-Syndrom<br><input type="checkbox"/> TP53 <input type="checkbox"/> CHEK2   | <input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers-Syndrom (PJS) <sup>+</sup> , STK11  |

### Sonstiges

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

<sup>+</sup>in Zusammenarbeit mit Kooperationspartnern

**Weitere, hier nicht aufgeführte molekulargenetische Analysen entnehmen Sie bitte unserem ausführlichen Anforderungsformular „Genetische Diagnostik“.**