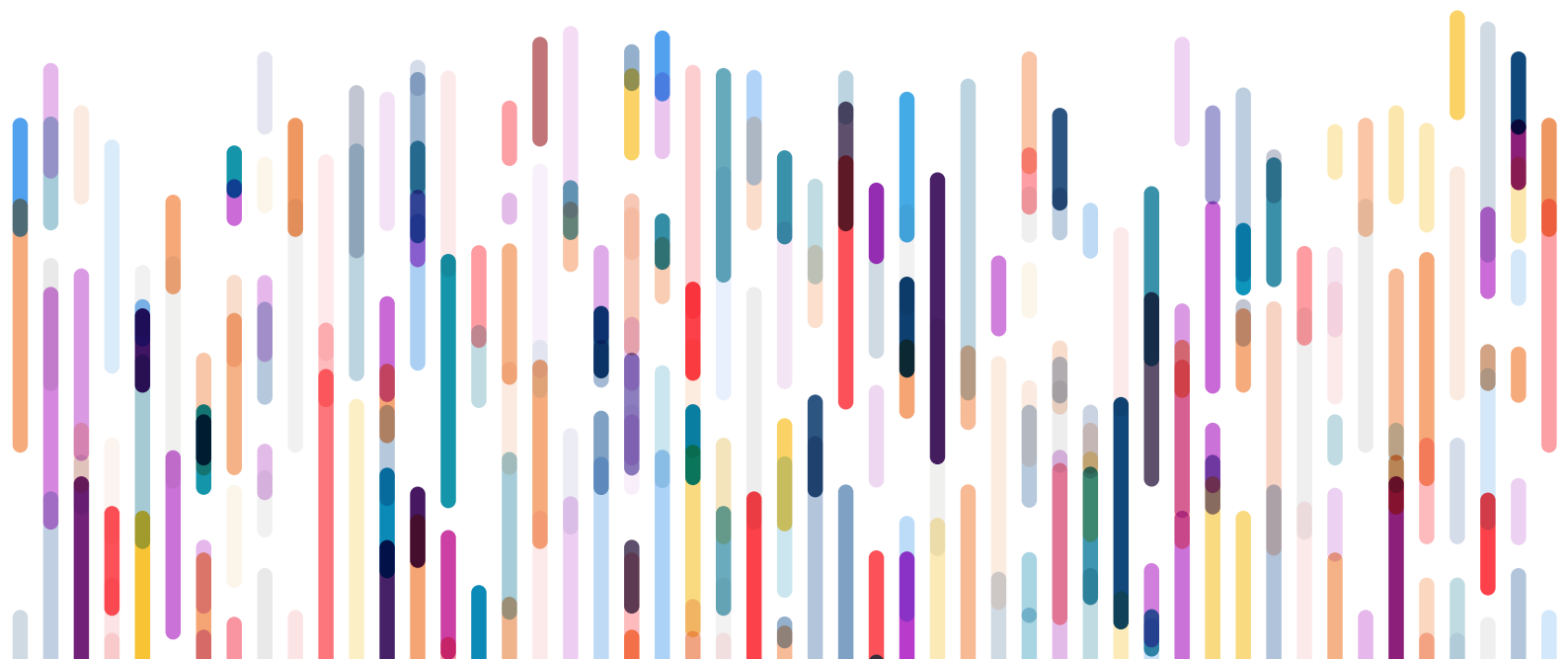


Für ÄrztInnen

Humangenetik & Screening Angebote

Individuelle Medizin durch präzise Diagnostik



Inhaltsverzeichnis

01 Zytogenetik	4
02 Nicht invasiver pränataler Test (NIPT)	6
03 Carrier Screening	8
04 Molekulargenetische Diagnostik (DNA-Diagnostik)	10
05 Imprinting Erkrankungen	20

Krankheiten A bis Z

06 Indikationen für Einzelgen- und Stufendiagnostik	22
---	----

Zur besseren Lesbarkeit wird in diesem Formular teilweise nur das generische Maskulinum verwendet.
Die weibliche Form ist ausdrücklich mit eingeschlossen.

Willkommen bei Eurofins Humangenetik**Über uns**

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH (früher: Pränatal-Medizin München) ist eines der größten pränataldiagnostischen und humangenetischen Zentren Deutschlands und seit 2022 Teil der Eurofins Scientific Group. Durch die enge Zusammenarbeit von Wissenschaft und Medizin unter dem Dach der Eurofins Clinical Diagnostics profitieren sowohl Patientinnen, als auch Ärztinnen und Ärzte von praxisnaher, präziser und innovativer Diagnostik.

2012 wurde PraenaTest® durch Eurofins LifeCodexx als Europas erster nicht invasiver pränataler Test eingeführt und als Untersuchungsmethode in der Pränataldiagnostik etabliert. Unsere Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik und unsere speziell für die humangenetische Labordiagnostik ausgebildeten Naturwissenschaftler, beteiligen sich gemeinsam an der Befundung und auf Wunsch der nachfolgenden humangenetischen Beratung.

Die **zytogenetische Diagnostik** analysiert die Chromosomen (Träger der Erbsubstanz). Aus Zellen in Teilung werden die Chromosomen sichtbar gemacht, die Anzahl (22 Autosomenpaare und 2 Geschlechtschromosomen) und die Struktur (spezifisches Bandenmuster für jedes Chromosomenpaar) untersucht. Es wird ein Karyogramm erstellt.

Fehler in der Anzahl der Chromosomen (numerische Aberrationen, z. B. Trisomie 21) sind häufiger als Fehler in der Struktur (strukturelle Aberrationen, Translokationen und Deletionen). Als Probenmaterial dienen Chorion- oder Plazentazotten, Amnionzellen, Lymphozyten nach Blutentnahme aus der fetalen Nabelschnur, bei Kindern und Erwachsenen und Abortgewebe.

Zytogenetik

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Fachdisziplin / Indikation	TAT*
Zytogenetik (Karyogramm)	Lichtmikroskopische numerische und strukturelle Chromosomendiagnostik	Gynäkologie (pränatal und bei Kinderwunsch), Kinderheilkunde	15
Fluoreszenz in situ-Hybridisierung (FISH)	Gezielte molekularzytogenetische Diagnostik hinsichtlich Mikrodeletionen	Gynäkologie (pränatal und bei Kinderwunsch), Kinderheilkunde	3
Subtelomer Analyse	FISH-Untersuchung der Subtelomer-Regionen der Chromosomen	Gynäkologie (pränatal und bei Kinderwunsch), Kinderheilkunde	3
Serumanalyse (PAPP-A, freies β-hCG, PIGF)	Serum-Analytik im Rahmen des Ersttrimesterscreenings (ETS)	Gynäkologie, pränatal	1

* TAT: Turnaround time

Während der Schwangerschaft befinden sich neben den Erbinformationen der Mutter auch die des heranwachsenden Embryos im mütterlichen Blutkreislauf, allerdings nicht als vollständige Chromosomen, sondern in Form von zellfreien DNA-Bruchstücken. Die zellfreie DNA (cfDNA) stammt aus der Plazenta. Ihr Anteil beträgt ab der 10. Schwangerschaftswoche etwa 6 bis 10 Prozent der gesamten zellfreien DNA im mütterlichen Blut. Der **nicht invasive pränatale Test (NIPT)** kann ab diesem Zeitpunkt erfolgen. Nach einer genetischen Beratung über die Wertigkeit und Grenzen des Testverfahrens und einer Ultraschalluntersuchung zur Feststellung des Schwangerschaftsalters erfolgt die Blutabnahme.

Nicht invasiver pränataler Test (NIPT)

Parameter	Zugehörige Erkrankungen/Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Fachdisziplin / Indikation	TAT
PraenaTest® classic	NIPT zur Abklärung einer fetalen T21, T18, T13 und optionale Geschlechtsbestimmung	Gynäkologie, pränatal	6
PraenaTest® flex	NIPT zur Abklärung einer fetalen T21, T18, T13 und optionaler Bestimmung von gonosomale Aneuploidien (SCA), seltene autosomale Aneuploidien (RAA) und Copy Number Variations (CNV)	Gynäkologie, pränatal	6
PraenaRhD	NIPT zur Bestimmung des fetalen RhD-Status	Gynäkologie, pränatal	6
PraenaGenom	Nicht invasives pränatales Screening, genomweite Detektion von Chromosomenstörungen im fetalen Genom, Detektion von 9 häufigen Mikrodeletionssyndromen	Gynäkologie, pränatal	6

Beim **molekularen Screening** wird die DNA eines Patienten auf Veränderungen untersucht, die mit bestimmten Krankheiten in Verbindung stehen können. Das **Heterozygoten-Screening** erlaubt die gleichzeitige Abklärung eines Anlageträgerstatus für eine Vielzahl von autosomal-rezessiven Erkrankungen und die Untersuchung von insgesamt 700 krankheitsrelevanten Genen. Bei einer Untersuchung von 104 Personen in der Allgemeinbevölkerung ergab sich eine durchschnittliche Trägerlast von Mutationen in 2,8 dieser rezessiven Gene pro Person (Bell CJ et al., 2011, Sci Transl Med 3:65).

Insbesondere bei Konsanguinität und Paaren aus bestimmten ethnischen Gruppen (z. B. Askhenazi-Juden) oder Herkunftsländern kann ein Heterozygoten-Screening sinnvoll sein (cave: Thalassämie, Sichelzellenanämie, familiäres Mittelmeerfieber).

Carrier Screening

Parameter	Zugehörige Erkrankungen/Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
Überprüfung des Trägerstatus	Testung auf Anlageträgerschaft für bekannte Mutationen in der Familie	N/A	Trägertests, seltene Erkrankungen, pränatal	7
Träger-Screening (Carrier Screening)	NGS-Panel-Analyse von 552 Genen des Kingsmore-Panels für autosomal-rezessiv vererbte Erkrankungen	700	Trägertests, seltene Erkrankungen	14

03

In der **molekularen Diagnostik** werden fortschrittlichste Technologien verwendet, um genetische Variationen zu erkennen. Durch die Analyse von DNA, RNA und Proteinen ermöglicht die molekulare Diagnostik eine frühzeitige und präzisere Krankheitserkennung und personalisierte Behandlungspläne. In den letzten Jahren haben die Entwicklung neuer Technologien und die zunehmende Verfügbarkeit von genomischen Daten den Umfang der molekularen Diagnostik erweitert, sodass sie zu einem unverzichtbaren Werkzeug in der modernen Gesundheitsversorgung geworden ist.

Molekulargenetische Diagnostik (DNA-Diagnostik)

Parameter	Zugehörige Erkrankungen/Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
Molekulare Zytogenetik (Array-CGH)	Genomweite Analyse von Chromosomenanomalien; pränatale Diagnoseeinstellungen	N/A	Seltene Erkrankungen, Gynäkologie (pränatal) und Kinderheilkunde	10
fast track Array-CGH	Sehr kurze Bearbeitungsdauer für dringende pränatale Fälle	N/A	Seltene Erkrankungen, Gynäkologie, pränatal	5
MLPA	Kopienzahlvariationen, Deletionen / Duplikationen	N/A	Seltene Erkrankungen, Gynäkologie, pränatal	5
Einzelgenanalyse (NGS-Sequenzierung)	Einzelgen-Untersuchung mittels NGS	N/A	Seltene Erkrankungen, Gynäkologie (pränatal) und Kinderheilkunde	10

NGS Panels (prä- and postnatal)

Mit der Panel-Diagnostik ist die gleichzeitige Sequenzierung aller für eine bestimmte Erkrankung oder für eine bestimmte Erkrankungsgruppe relevanten Gene gemeint. Die NGS-Methode ermöglicht eine schnellere und sichere Diagnosefindung.

Parameter	Zugehörige Erkrankungen/Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Indikation	TAT
NGS Agenesie des Corpus callosum	Isolierte oder syndromale Balkenagenesie	44	Neurologie, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Fehlbildungen der Gliedmaßen	Extremitätenfehlbildungen, wie z. B. bei longitudinalen Mängeln (Beispiel: Radialstrahldefekt), Hand- und Fußfehlbildungen	2337	Orthopädie, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Fetale Akinese	Fetale Akinese / Arthrogryposis Multiplex Congenita (AMC)	267	Neurologie, seltene Erkrankungen, pränatal	10

04

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Fetale Herzrhythmusstörungen	Fetale Arrhythmien; auch als differenziertes Subpanel für (a) Long-QT Syndrom, (b) short-QT Syndrom, (c) Brugada Syndrom, (d) Sick-Sinus Syndrom, (d) katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie verfügbar	32	Kardiologie, Organsystem, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Heterotaxie	Lateralisationsdefekte, wie z. B. Situs inversus totalis oder Situs inversus ambiguus	22	Organsystem, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Herzerkrankungen	Vollständiges Kardiogenetik-Panel	474	Kardiologie, Organsystem, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Hirnfehlbildungen	Fehlbildung des zentralen Nervensystems	900	Neurologie, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Hydrops fetalis	Nicht immunologischer Hydrops fetalis wie bei Noonan-Syndrom	189	Seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Intrauterine Wachstumsrestriktion	Intrauterine Wachstumsrestriktion (IUGR), proportionale Mikrosomie	250	Kinderendokrinologie, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Kongenitale Herzfehler	Strukturelle Herzkrankungen	51	Kardiologie, Organsystem, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Lymphödeme	Hereditäre Lymphödeme und lymphatische Malformationen	29	Gefäße, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Makrozephalie	Syndromale Makrozephalie im Rahmen von lysosomalen Speichererkrankungen und Stoffwechselstörungen	56	Neurologie, Kinderheilkunde, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Mikrozephalie	Autosomal-rezessive primäre und sekundäre Mikrozephalie	207	Neurologie, Kinderheilkunde, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Nierenerkrankungen	Nierenfunktionsstörungen / CAKUT (Congenital Anomaly of Kidney and Urinary Tract)	615	Niere, Organsystem, seltene Erkrankungen, pränatal	10

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Rasopathien	Noonan-, LEOPARD-, Costello- und Kardio-fazio-kutanes-Syndrom	22	Neurologie, Kardiologie, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Sexuelle Differenzierungsstörung	Störungen der sexuellen Differenzierung, wie z. B. bei den Antiresorptiva-assoziierten Erkrankungen	21	Kinderheilkunde, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS Skelettdysplasien	Abnorme Entwicklung von Knochen, Gelenken und Knorpel	663	Skelett, seltene Erkrankungen, pränatal	10
NGS VACTERL-Assoziation	Wirbelsäulenanomalien, Analtresie, erbliche Herzfehler, Luftröhren-Ösophagusfistel, Nierenanomalien und Fehlbildungen der Gliedmaßen	59	Seltene Erkrankungen, Gynäkologie, pränatal	10
NGS Ziliopathien	Syndromale primäre Ziliopathien und Nierenzysten	138	Organsystem, seltene Erkrankungen, pränatal	10

NGS Panels (postnatal)

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Adipositas	Adipositas, einschließlich FTO-Gen-Polymorphismus	8	Fettleibigkeit, seltene Erkrankungen	20
NGS Amelogenesis imperfecta	Entwicklungsstörungen des Zahnschmelzes	9	Organsystem (Zähne), seltene Erkrankungen	15
NGS Anämie (sideroblastisch)	Mikrozytäre, hypochrome Anämie, Eisenüberschuss und Ringsideroblasten	302	Vaskuläre, seltene Erkrankungen	15
NGS Anämie (Shwachman-Diamond-Syndrom)	Exokrine Pankreasinsuffizienz und Störungen der Funktion des Knochenmarks	13	Vaskuläre, seltene Erkrankungen	15
NGS Augenerkrankungen (Angeborene Blindheit)	Leber'sche Kongenitale Amaurose (LCA)	22	Ophthalmologie, seltene Erkrankungen	15

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Augenerkrankungen (Glaukom)	Kongenitales und juveniles Glaukom (Grüner Star)	13	Ophthalmologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Augenerkrankungen (Kongenitale Ophthalmoplegie)	Angeborene Erkrankungen der äußeren Augenmuskeln	4	Ophthalmologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Augenerkrankungen (Morbus-Stargardt)	ABCA4-assoziierte retinale Dystrophie	6	Ophthalmologie, seltene Erkrankungen	5
NGS Augenerkrankungen (Netzhautdystrophie)	Auch als Voraussetzung für eine sichere Arzneimitteltherapie (Companion Diagnostics), z.B. zur Planung einer Therapie mit Neparvovec (Luxturna®, Novartis) zur Behandlung des Sehverlusts aufgrund biallelischer Mutationen im RPE65-Gen	216	Ophthalmologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Augenerkrankungen (Retinopathia Pigmentosa)	Auch als Retinitis pigmentosa bekannt	8	Ophthalmologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Autismus-Spektrum-Störungen	Molekulargenetische Abklärung hinsichtlich monogenetischer Formen, wie z.B. Niemann-Pick oder Bannayan-Riley-Ruvalcaba-Syndrom	101	Neurologie, Entwicklung, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen	20
NGS Bauchspeicheldrüsen-entzündung	Hereditäre Pankreatitis	13	Bauchspeicheldrüse, Organ-system, seltene Erkrankungen	15
NGS CDG-Syndrom	Angeborene Störungen der Glykosylierung	107	Neurologie, Entwicklung, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen	10
NGS Cholestase	Progressive familiäre intrahepatische Cholestase	90	Pädiatrische Gastroenterologie, Hepatologie, seltene Erkrankungen	10
NGS Custom Panel	Auf Anfrage, variable Geninhalte möglich	N/A	Verschiedene	15

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Epilepsien	Umfassendes Epilepsie-Panel; auch erhältlich als differenziertes Subpanel für (a) früh einsetzende epileptische Enzephalopathie, (b) epileptische Enzephalopathie, (c) familiäre nächtliche Frontallappenepilepsie, (d) familiäre Neugeborenenkrämpfe, (e) allgemeine Epilepsie mit Fieberkrämpfen, (f) Kreatinmangel, (g) Rett-Syndrom, (h) Angelmann-Syndrom, (i) Dravet-Syndrom, (j) West-Syndrom, (k) Ohtahara-Syndrom	591	Neurologie, Neuropädiatrie, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen	5
NGS Erkrankungen des Bindegewebes	Ehlers-Danlos-, Marfan- und Loey-Dietz-Syndrom, Osteogenesis Imperfecta und Thorakale Aortenaneurysmen (TAAD)	3	Vaskuläre, skelettale, seltene Erkrankungen	15
NGS Floppy Infant Syndrom	Verschiedene neuromuskuläre Erkrankungen im Säuglings- bis Kindesalter, wie z.B. Myopathien, spinale Muskelatrophie und die kongenitalen Myasthenen Syndrome	58	Neonatologie, Neuropädiatrie seltene Erkrankungen	7
NGS Geistige Behinderung	Ursachenabklärung bei Einschränkung kognitiver Fähigkeiten	375	Neurologie, Entwicklung, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen	15
NGS Großwuchs	Großwuchs Syndrome, z.B. Phelan-McDermid-, Beckwith-Wiedemann- und Simpson-Golabi-Behmel Syndrom	18	Kinderendokrinologie, seltene Erkrankungen	10
NGS Hereditäre spastische Paraplegie	Umfassende genetische Diagnostik bei V.a. hereditäre spastische Paraplegie (HSP); auch als differenziertes Subpanel für (a) autosomal-dominante hereditäre spastische Paraplegie, (b) autosomal-rezessive hereditäre spastische Paraplegie, (c) X-chromosomale hereditäre spastische Paraplegie	86	Neurologie, Muskeln, Neuropädiatrie, seltene Erkrankungen	15

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Hyper-IgE Syndrom	Hereditärer kombinierter B- und T-Zell-Defekt	5	Immunologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Hypercholesterinämie	Familiäre Hypercholesterinämie	10	Innere Medizin und Endokrinologie, seltene Erkrankungen	15
NGS hypophosphatämische Rachitiden	Auch als Vitamin-D-resistente Rachitis bekannt	10	Vaskuläre, seltene Erkrankungen	15
NGS Hypopituitarismus	Hypophysenbedingte Störungen	19	Neurologie, Kinderendokrinologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Hypothyreose	Kongenitale Hypothyreose	17	Kinderendokrinologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Immundefizienz	Allgemeine variable Immundefizienz (CVID), Schwere kombinierte Immunschwäche (SCID)	14	Immunologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Interstitielle Lungenerkrankungen	Diffuse parenchymatöse Lungenerkrankungen im Kindesalter	12	Lunge, Organsystem, seltene Erkrankungen	15
NGS Kardiomyopathie	Hereditäre hypertrophe Kardiomyopathien, hereditäre dilatative Kardiomyopathien und die Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC)	25	Kardiologie, Organsystem, seltene Erkrankungen	15
NGS Kleinwuchs	Proportionaler und disproportionaler Kleinwuchs	250	Kinderendokrinologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Leukodystrophien	Leukodystrophien und hereditäre Leukenzephalopathien im Kindes- und Erwachsenenalter	135	Neurologie, Entwicklung, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen	15
NGS Mitochondriale Erkrankungen (Kern-DNA kodiert)	Mitochondriale Erkrankungen: Analyse der relevanten nukleären Gene	301	Kinderheilkunde, seltene Erkrankungen	15

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Mitochondriale Erkrankungen (Mitochondriale DNA kodiert)	Untersuchung des mitochondrialen Genoms (mtDNA)	37	Neurologie, Neuropädiatrie, seltene Erkrankungen	15
NGS Monogener Diabetes	Umfassendes Diabetes-Panel; auch als differenziertes Subpanel für (a) MODY, (b) erweitertes Panel für monogenen Diabetes erhältlich	79	(Kinder-)Endokrinologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Morbus Crohn	Entzündliche Darmerkrankungen	62	Immunologie, Organsystem, gastrointestinale, seltene Erkrankungen	15
NGS Nephrotisches Syndrom	Nephrotisches Syndrom	14	Niere, Organsystem, seltene Erkrankungen	15
NGS Neuromuskuläre Erkrankungen	Umfassende genetische Diagnostik für neuromuskuläre Störungen; auch als differenziertes Subpanel für (a) Myopathien erhältlich	373	Neurologie, Muskel, Entwicklung, seltene Erkrankungen	15
NGS Parkinson	Juvenile Parkinson-Krankheit (Early-onset Parkinson-Krankheit) und Late-onset Parkinson-Krankheit (LOPD)	65	Neurologie, Muskel, seltene Erkrankungen	15
NGS Periodische Fieber Syndrome	Familiäres Mittelmeerfieber (FMF), Hyperimmunoglobulinämie D und periodisches Fiebersyndrom (HIDS), Tumor-Nekrose-Faktor-Rezeptor-assoziiertes periodisches Fiebersyndrom (TRAPS), Cryopyrin-assoziiertes periodisches Syndrom (CAP)	21	Immunologie, seltene Erkrankungen	15
NGS Porphyrrie	Hereditäre Porphyrrie	9	Vaskulär, Stoffwechsel, seltene Erkrankungen	15
NGS Schlaganfall (frühzeitiger Beginn)	Ischämischer und hämorrhagischer juveniler Schlaganfall	33	Vaskulär, Kardiologie, Entwicklung, seltene Erkrankungen	15

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS SMMCI Syndrom	Syndrom des einzelnen mittleren Oberkiefer-schneidezahns (SAMMCI)	5	Entwicklung, seltene Erkrankungen	15
NGS Taubheit	Sensorineurale Schwerhörigkeit (einschließlich Connexin 26)	169	Ohr, Organsystem, seltene Erkrankungen	15
NGS Thrombozytose	Thrombozytose und Thrombozythämie	24	Vaskuläre, seltene Erkrankungen	15
NGS X-chromosomale mentale Retardierung	Umfassende Diagnostik bei V. a. X-chromosomale mentale Retardierung	1007	Neurologie, Entwicklung, geistige Retardierung, seltene Erkrankungen	15

NGS Panels (Erbliche Tumorerkrankungen)

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
NGS Brust- und Eierstockkrebs	BRCA1- und BRCA2-Genanalyse	18	Onkologie, Gynäkologie	10
NGS Brust- und Eierstockkrebs erweitert	Erweitertes Brust- und Eierstockkrebs-Panel	93	Onkologie, Gynäkologie	15
NGS Comprehensive Constitutional Cancer Panel	Umfassende Diagnostik, bei V. a. Tumorsyndrome	285	Onkologie	15
NGS Gastrointestinaler Stroma-Tumor (GIST)	Familiäre GIST-Formen (KIT- und PDGFRA-Keimbahnmutationen)	11	Onkologie, gastrointestinal	10
NGS Hereditäres Paragangliom/ Phäochromozytom	Hereditäres Paragangliom/Phäochromozytom (PGL/PCC)	23	Onkologie, Neurologie	10

NGS Kolonkarzinom	Hereditäres nicht polypöse Kolonkarzinom (HNPCC) und weitere hereditäre kolorektale Karzinome	14	Onkologie, gastrointestinal	15
NGS Magenkarzinom	Hereditäres diffuses Magenkarzinom	10	Onkologie, gastrointestinal	10
NGS Nierenzellkarzinom	Hereditäre Nierenzellkarzinome, wie z.B. Von-Hippel-Lindau- oder Birt-Hogg-Dubé-Syndrom	23	Onkologie, Organsystem, Niere	10
NGS Pankreaskarzinom	Familiäres Pankreaskarzinom, z.B. auf Grundlage einer BRCA1/2 Genmutation	16	Onkologie, gastrointestinal	10

Klinisches Exom und Whole-Exom

Parameter	Zugehörige Erkrankungen / Kurzbeschreibung der Untersuchungsmethode	Gene	Fachdisziplin / Indikation	TAT
Klinische Exom-Sequenzierung	Analyse von 5232 krankheitsassoziierten Genen, die u. a. in der Human Gene Mutation Database (HGMD) aufgeführt werden, hinsichtlich des Vorliegens von pathogenen Mutationen; prä- oder postnatal.	5230	seltene Erkrankungen	15
Klinische Exom TRIO-Analyse	Klinisches Exom als TRIO-Analyse für Index- und Familienmitglieder zur Identifizierung von ursächlichen Varianten und des Trägerstatus bei Familienmitgliedern; prä- oder postnatal	5230	seltene Erkrankungen	10
Whole Exom-Sequenzierung	Analyse des gesamten Exoms (Whole Exoms) beim Indexpatienten; prä- oder postnatal	~20.000	seltene Erkrankungen	20
Whole Exome TRIO-Analyse	Gesamtexom auch als Trio Analyse (diese schließt die Untersuchung der nicht betroffenen Eltern mit ein); prä- oder postnatal	~20.000	Seltene Erkrankungen	15

Unter dem Begriff „**Genomisches Imprinting**“ versteht man einen epigenetischen Prozess, bei dem in der männlichen oder weiblichen Keimbahn unterschiedliche Gene beispielsweise durch DNA-Methylierung stillgelegt werden. In Abhängigkeit von ihrer maternalen oder paternalen Herkunft können ca. 200 Gene unterschiedliche Epigenotypen aufweisen. Imprintingfehler können entweder durch Deletionen, durch uniparentale Disomien (UPD) oder durch Punktmutationen in den entsprechenden Genen bedingt sein. Fehlerhafte Prägungen verändern Genexpressionsmuster und können unter anderem zu den genannten Imprintingerkrankungen führen, die klinisch häufig mit einer prä- und postnatalen Wachstumsstörung assoziiert sind.

Imprinting Erkrankungen

Syndrom	Chromosomale Region	Genlocus	Fachdisziplin	TAT
Prader-Willi Syndrom (PWS)	15q11.2-q13	<i>RN3, MAGEL2, NDN, PWRN1, NPAP1</i> und <i>SNURF-SNRPN</i>	Kinderendokrinologie	10
Angelman Syndrom (AS)	15q11.2-q13	<i>UBE3A</i>	Neuropädiatrie	7
Beckwith-Wiedemann Syndrom (BWS)	11p15.5	<i>H19, IGF2</i> und <i>CDKN1C</i>	Pränatal	5
Silver-Russel Syndrom (SRS)	7p12.1, 7q32.2, 11p15.5 und 14q32.2	<i>H19/IGF2</i> <i>GRB10 alt-TSS DMR</i> (auf Chromosom 7p12.1) <i>MEST alt-TSS DMR</i> (auf Chromosom 7q32.2) <i>MEG3/DLK1 IG-DMR</i> (auf Chromosom 14q32) <i>MEG3 TSS DMR</i> (auf Chromosom 14q32)	Pränatal Kinderendokrinologie Neuropädiatrie	7
Temple Syndrom (TS14)				
Kagami-Ogata Syndrom (KOS14)				
Pseudohypoparathyreoidismus (Pseudo-PHP)	20q13.32	<i>GNAS</i>	Kinderendokrinologie Neuropädiatrie	7

05

Die **Einzelgenagnostik** ist besonders sinnvoll bei der Ursachenabklärung von Erkrankungen, die mit einem oder wenigen Genen assoziiert sind, wie z. B. die Cystische Fibrose oder die Neurofibromatose Typ 1. Für eine solche Einzelgenanalyse werden mittels NGS die codierenden Bereiche (Exons) mit flankierenden intronischen Regionen der entsprechenden Gene untersucht. Die zusätzliche Abklärung von Duplikationen und Deletionen einzelner Exons bzw. Gene erfolgt routinemäßig mittels der MLPA-Methode.

Wir legen besonderen Wert auf Diagnostik von extrem seltenen Erkrankungen (Prävalenz 1/50.000). Unser Portfolio finden Sie auf dem Portal für seltene Krankheiten und Orphan Drugs (https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Directory_Institutions.php?lng=DE&data_id=11613&title=Pr%E4natal-Medizin%20M%Cnchen&data_type=Test).



06

Indikationen für Einzelgen und Stufendiagnostik

A

Achondrogenese
 Achondroplasie
 Adrenogenitales Syndrom
 Alagille Syndrom
 Albinismus
 Alpha-I-Antitrypsinmangel
 Alport Syndrom
 Androgenresistenz
 Angelman Syndrom
 Antithrombin-III-Mangel
 Apert Syndrom
 Atelosteogenesis
 Autosomal-dominante polyzystische Nierenerkrankung
 Autosomal-rezessive polyzystische Nierenerkrankung
 Azoospermiefaktor

B

Baraitser-Winter Syndrom
 Bardet-Biedl Syndrom
 Beta-Thalassämie
 Blepharophimose-Epikanthus inversus-Ptose Syndrom
 Blutgruppen (RhD, RhC/c, RhE/e, Kell, Kidd)
 Branchio-oto-renales Syndrom

C

Campomele Dysplasie
 Carpenter Syndrom
 Catel-Manzke Syndrom
 Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann Syndrom
 CHARGE Syndrom

Chondrodysplasia punctata
 CK Syndrom
 Coffin-Lowry Syndrom
 Congenitale bilaterale Aplasie des Vas Deferens
 Cowden Syndrom
 Crouzon Syndrom
 Cystische Fibrose

D

Diastrophe Dysplasie
 Duchenne-Muskeldystrophie

E

Ehlers-Danlos Syndrom
 Ellis-van-Crefeld Syndrom
 Empty-Follicle Syndrom
 Epileptische Enzephalopathie
 Exostosis

F

Faktor-V-Leiden Mutation
 Faktor-VII-Mangel
 Faktor-VIII-Mangel
 Faktor-IX-Mangel
 Familiäre adenomatöse Polyposis
 Familiäres medulläres Schilddrüsen-Karzinom
 Fetale Akinesie-Deformations-Sequenz
 Fragiles-X Syndrom
 Fraser Syndrom
 Frontallappenepilepsie

G

Galaktosämie
 Gehörlosigkeit/ Taubheit
 GLI3-assoziierte Krankheitsbilder
 Glykogenose Typ V
 Glykogenose Typ Ia
 Glykogenspeicherkrankheit
 Glukose-6-Phosphat-Dehydrogenase Mangel
 Gorlin-Goltz Syndrom

H

Hämochromatose
 Hämoglobinopathien
 Hämophilie A
 Hämophilie B
 Hereditäre Angioödem
 Hereditäre Lymphödeme
 Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs
 Hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom
 Heterotaxie
 Holoprosenzephalie
 Holt-Oram Syndrom
 Hyperinsulinismus
 Hypochondroplasie
 Hypophosphatasie
 Hypophyseninsuffizienz

I

Idiopathisch generalisiertes Epilepsiesyndrom
 Idiopathische infantile Hyperkalzämie
 Intrakranielle Hämorrhagie
 Isolierte Wachstumsfaktor Defizienz

J

Joubert-Syndrom Typ 12

K

Kabuki Syndrom
 Kartagener Syndrom
 Kongenitale Fasertypdisproportion
 Kongenitale Herzerkrankungen
 Kongenitales myasthenisches Syndrom
 Kongenitales zentrales Hypoventilationssyndrom
 Kraniosynostosen

L

Leigh Syndrom
 LEOPARD Syndrom
 Léri Weill Dyschondrosteose
 Li-Fraumeni Syndrom
 Lippen-Kiefer-Gaumenspalte
 Lissenzephalie
 Long-QT Syndrom

M

Marfan Syndrom
 McKusick-Kaufmann Syndrom
 Megacystis-Mikrocolon-Intestinal Hypoperistalsis Syndrom
 Megalenzephalie-Kapillarfehlbildungen-Polymikrogyrie Syndrom
 Metachromatische Leukodystrophie
 Methylentetrahydrofolat-Reduktase
 Mittelketten-Acyl-CoA-Dehydrogenase Defizienz
 MODY Typ 3
 MSX-2-assoziierte Kraniosynostose
 Mukopolysaccharidosis Typ IVb
 Multiple endokrine Neoplasie Typ I
 Multiple epiphysäre Dysplasie
 Becker-Muskeldystrophie

N

Nagel-Patella Syndrom
 Nager Syndrom
 Nephrophthise
 Neurofibromatose
 Nicht-autoimmune Hyperthyreose
 Nierenzysten und Diabetes Syndrom
 Noonan Syndrom

O

Opsismodysplasie
 Osteogenesis imperfecta

P

Pallister-Hall Syndrom
 Paroxysmale nicht-kinesiogene Dyskinesie
 Periodisches Fieber Syndrom
 Periventrikuläre Heterotopien
 Peutz-Jeghers Syndrom
 Phenylketonurie
 Pitt-Hopkins Syndrom
 Pitt-Hopkins-ähnliches Syndrom 2
 Primäre Ovarialinsuffizienz
 Polymikrogyrie
 Porphyrrie
 Protein-C-Mangel
 Protein-S-Mangel
 Pseudoachondroplasie

R

Rasopathien
 Restriktive Dermatopathie
 Rett Syndrom
 Rolando-Epilepsie

S

Saethre-Chatzen Syndrom
 Schizenzephalie
 Schwere kombinierte Immundefizienz
 Sick-Sinus Syndrom
 Simpson-Golabi-Behmel Syndrom Typ I
 Smith-Lemli-Opitz Syndrom
 Sotos Syndrom
 Spinale Muskelatrophie
 Spondylocostale Dysostosis
 Startle Syndrom
 Stickler Syndrom
 Succinyl-CoA Transferase Defizienz

T

Thanatophore Dysplasie
 Thrombozytopenie Radiusaplasie Syndrom
 Treacher-Collins-Franceschetti Syndrom
 Truncus arteriosus isoliert
 Tuberöse Sklerose

U

Uniparentale Disomie: UPD7, UPD11, UPD14, UPD15, UPD16

W

West Syndrom

X

X-chromosomaler Hydrozephalus

Z

Zerebrale kavernöse Malformation
 Zygote

Eine komplette Liste von über 3000 Genen, die bei uns im Labor untersucht werden können, finden Sie auf unserer Internetseite. Die hier exemplarisch aufgeführten Gene sind nur ein Auszug aus der Parameterliste.



Durch das Scannen des
QR-Codes gelangen
Sie auf unsere Webseite.



**Eurofins Humangenetik und
Pränatal-Medizin MVZ GmbH****Eurofins Humangenetik**

Friends Tower I
Friedenheimer Brücke 19
80639 München
Telefon +49 89 130744-0
Fax +49 89 130744-99
info@praenatal-medizin.de
www.praenatal-medizin.de

Humangenetik in Augsburg

Viktoriastraße 3b
2. Stock im Regus Business Center
Zugang auch vom Bahnsteig 1 in D
86150 Augsburg
Telefon +49 821 7898-5042
Fax +49 821 7898-5001
info@humangenetik-in-augsburg.de
www.humangenetik-in-augsburg.de

Labor für molekulare Genetik

Aiblingerstraße 8
80639 München
Telefon +49 89 130744-22
molekulargenetik@praenatal-medizin.de

Fachärzte für Humangenetik

Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier
Dr. med. univ. Niklas Hirschberger
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Daniela Liebrecht
Dr. med. Katja Gahle

**Eurofins Humangenetik und
Pränatal-Medizin MVZ GmbH**

Geschäftsführer:
Dr. Florian Vogel
Marcus Cholewa (Sprecher der Geschäftsführung)