Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 1 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Leistungsverzeichnis

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Exomsequenzierung, whole exome sequencing (WES)	ca. 20 000 Gene	n. A.	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	12 Wochen „fast track“: 3 Wochen
Genomsequenzierung, whole genome sequencing (WGS)	ca. 20 000 Gene	n. A.	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	12 Wochen
Long-read Genomesequencing (lrGS)	ca. 20 000 Gene	n. A.	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	12 Wochen
Exomsequenzierung (Somatik)	ca. 20 000 Gene	n. A.	NGS	Tumor-Block/DNA und Normal – DNA[1]		2-3 Wochen

Am Institut für Medizinische Genetik und Angewandte Genomik und Medizinisches Versorgungszentrum (MVZ) Fachgebiet Medizinische Genetik werden zur Aufklärung genetisch (mit-)bedingter Erkrankungen meist *Next generation sequencing* (NGS)- basierte Ansätze wie die Exom- oder Genomsequenzierung eingesetzt. Insbesondere komplexe klinische Fragestellungen bei seltenen Krankheiten können so effizient und umfassend untersucht werden.
Für die Beurteilung potentiell krankheitsrelevanter Gene ist eine präzise Definition des klinischen Phänotyps des Indexpatienten erforderlich. In den generierten Exom-/Genom-Daten können mit Hilfe bioinformatischer Algorithmen insbesondere Varianten in Genen priorisiert werden, welche nach aktuellstem Stand der Wissenschaft mit dem Erkrankungsbild assoziiert sind. Dieses individuelle Panel kann nachfolgend regulär ausgewertet und befundet werden.
Schwerpunkte des Instituts in der interdisziplinären Krankenversorgung und Wissenschaft sind **familiäre Tumorerkrankungen und Tumordispositionssyndrome** und verschiedene **seltene genetische Erkrankungen**. Letztere umfassen neurogenetische Erkrankungen (bspw. Bewegungsstörungen, Epilepsien, Neuropathien, Leukoenzephalopathien), Entwicklungs- und Wachstumsstörungen (bspw. syndromale/nicht-syndromale Intelligenzminderung), Stoffwechselerkrankungen (bspw. Mitochondriopathien, Speichererkrankungen, Kongenitale Defekte der Glykosylierung), Bindegewebs-/Aortenerkrankungen, Herzerkrankungen, Schwerhörigkeit und Augenerkrankungen.

Bei klinisch klar umschriebenen Fragestellungen oder aufgrund methodischer Einschränkungen können teilweise alleinige oder zusätzliche konventionelle Analysemethoden (Sanger-Sequenzierung, MLPA, qPCR, Fragmentlängenanalyse, Methylierungsstatus) indiziert sein. Die am Institut in der Routine angebotenen Analyseverfahren sind im Folgenden gelistet.

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 2 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Einzelgen-Diagnostik /Testung bekannter Variante						
Adenomatöse Polyposis coli (FAP)*	APC	611731	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
Adenomatöse Polyposis coli (MAP)*	MUTYH	604933	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
5'-FU Unverträglichkeit*	DPYD	612779	PCR / Seq	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	1-2 Tage
Hämochromatose, hereditär	HFE	613609	PCR/ Seq	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	1-2 Wochen
Hereditäre motorisch-sensible Neuropathie Typ 1	PMP22	601097	MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4 Wochen
Irinotecan-Unverträglichkeit	UGT1A1	191740	Seq/ PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	1-2 Tage
Li-Fraumeni Syndrom	TP53	191170	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	3 Wochen
Magenkarzinom, diffuses	CDH1	192090	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Metachromatische Leukodystrophie	ARSA	607574	Seq	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	1-2 Wochen
Morbus Gaucher	GBA	606463	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Morbus Krabbe	GALC	606890	Seq/ Gel/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1) *	MEN1	613733	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4 Wochen
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A/B (MEN2) *	RET	164761	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4 Wochen

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 3 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Einzelgen-Diagnostik /Testung bekannter Variante						
Neurofibromatose*	NF1	613113	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
Neurofibromatose*	NF2	607379	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
Niemann-Pick Typ A/B	SMPD1	607608	Seq/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Niemann-Pick Typ C	NPC1	607623	Seq/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Niemann-Pick Typ C	NPC2	601015	Seq/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Peutz-Jeghers-Syndrom	STK11	602216	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
PTEN assoziierte Hamartome und Tumorsyndrome, Cowden-Syndrom Proteus-Syndrom Bannayan-Riley-Ruvalcaba BRRS	PTEN	601728	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Retinoblastom	RB1	614041	NGS Seq / MLPA FISH* (siehe Cytogenetik)	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4 Wochen 2-3 Wochen
Von-Hippel-Lindau Syndrom	VHL	608537	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	3 Wochen

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 4 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Indikationsbezogene Diagnostik						
Cystische Fibrose / Mukoviszidose	CFTR	602421	PCR/ CFTR Devyser 68 Kit Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	5-7 Tage / 2-3 Wochen
Ehlers-Danlos-Syndrom*	COL3A1	120180	NGS MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen 2-3
Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (HBOC) (Genom)	ATM BARD1 BRCA1 BRCA2 BRIP1 CDH1 CHEK2 PALB2 PTEN RAD51C RAD51D STK11 TP53	607585 601593 113705 600185 605882 192090 604373 610355 601728 602774 602954 602216 191170	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
Lynch-Syndrom (HNPCC)	MLH1	120436	NGS Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen 3-4 Wochen
Lynch-Syndrom (HNPCC)	MSH2	609309	NGS Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen 3-4 Wochen
Lynch-Syndrom (HNPCC)	MSH6	600678	NGS Seq/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen 3-4 Wochen
Lynch-Syndrom (HNPCC)*	PMS2	600259	Seq/ MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	3-4 Wochen

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 5 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Indikationsbezogene Diagnostik						
Marfan Syndrom	FBN1 TGFBR1 TGFBR2	134797 190181 190182	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
Noonan-Syndrom	BRAF KRAS PTPN11 RAF1 RIT1 SOS1	164757 190070 176876 164760 609591 182530	NGS	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen
Thorakale Aortenerweiterung	ACTA2 COL3A1 FBN1 MYH11 MYLK SMAD3 TGFB2 TGFBR1 TGFBR2	102620 120180 134797 160745 600922 603109 190220 190181 190182	NGS MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	10-12 Wochen 2-3 Wochen

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 6 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Zusätzliche konventionelle Diagnostik						
Repeatexpansionen						
CANVAS*	RFC1	102579	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Chorea Huntington	HTT	613004	PCR/ Fragmentlängen-analyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Chorea Huntington-artige Erkrankung 2 / HDL2	JPH3	605268	PCR/ Fragmentlängen-analyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Chorea Huntington-artige Erkrankung 4 / HDL4	TBP	600075	PCR/ Fragmentlängen-analyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Chorea, familiär benigne / BHC*	NKX2-1	600635	Seq/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Dentato-Rubro-Pallido-Luysische Atrophie / DRPLA	ATN1	607462	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Friedreich-Ataxie	FXN	606829	PCR/ / Fragmentlängenanalyse /Seq/ MLPA#	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Frontotemporale Demenz und/oder Amyotrophe Lateralsklerose (FTDALS)	C9orf72	614260	C9orf72 Kit (PCR/ Fragmentlängenanalyse)	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
POF/ FXTAS / fra(X)	FMR1	309550 300624	FMR1 Kit (PCR/ Fragmentlängenanalyse)	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinobulbäre Muskelatrophie / Kennedy-Syndrom	AR	313700	PCR / Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ1 (SCA1)	Ataxin 1	601556	PCR / Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 7 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Zusätzliche konventionelle Diagnostik						
Repeatexpansionen						
Spinocerebelläre Ataxie Typ 2 (SCA2)	Ataxin 2	601517	PCR / Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 3 (SCA3) (Machado-Josephs disease, MJD)	Ataxin 3	607047	PCR / Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 6 (SCA6)	CACNA1A	601011	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 7 (SCA7)	Ataxin 7	607640	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 8 (SCA8)	ATXN8 ATXN8OS	613289/ 603680	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 12 (SCA12)	PPP2R2B	604325	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 10 (SCA 10)	ATXN10	611150	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 17 (SCA17)	TBP	600075	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen
Spinocerebelläre Ataxie Typ 27B (SCA27B)	FGF14	620174	PCR/ Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	4-8 Wochen

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 8 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Deletions/Duplikationsanalysen						
Rett-Syndrom*	MECP2	300005	MLPA	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Sonstiges						
X-Inaktivierung	AR	313700	PCR/ Fragmentlängen-analyse	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	2-3 Wochen
Maternaler Kontaminationsausschluss *			Powerplex Kit	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	1-2 Wochen
Mitochondriale DNA*			LongRange PCR	EDTA-Blut, Fibroblasten	2 x 2,7 ml, Hautstanze	2-3 Wochen
DNA-Asservierung			FlexiGen-Präparation	EDTA-Blut	2 x 2,7 ml	1-2 Tage

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 9 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Cytogenetik und Moleculare Cytogenetik*						
Karyotypisierung (konventionelle Chromosomenanalyse):						
Postnatale Cytogenetik* (siehe unten, z.B. zur Abklärung von Fehlbildungssyndromen, unklarem Kleinwuchs oder Hochwuchs, Störungen der Pubertätsentwicklung, Aborten, Sterilität)			Chromosomenanalyse (GTG-Banden), ggfs. durch Spezialfärbungen inkl. FISH erweitert	Heparin-Blut, ggfs. Hautbiopsie**, Abort**- und andere Gewebe**		
Pränatale Cytogenetik* (siehe einzelne Indikationen) Siehe auch Pränataler Schnelltest			Chromosomenanalyse (GTG-Banden), ggfs. durch Spezialfärbungen inkl. FISH erweitert	Fruchtwasser Chorionzotten*** ggfs. pränatal gewonnenes Nabelschnurblut	10-20 ml mind. 20 mg (bei DNA-Analyse 50 mg 1-2 ml	
Geschlechtschromosomenstörungen z.B. 45,X (Ullrich-Turner-Syndrom)* 47,XXX (Triple X-Syndrom)* 47,XXY (Klinefelter-Syndrom)* 47,XYY*			Chromosomenanalyse (GTG-Banden), ggfs. durch Spezialfärbungen inkl. FISH erweitert	Heparin-Blut, ggfs. auch aus anderen Geweben möglich	1-3 ml	3-21 Arbeitstage

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 10 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

Leistungsverzeichnis

Analyse	Gen	OMIM-Gen	Methode	Material	Menge	Dauer
Numerische Chromosomenstörungen z.B. Trisomie 21 (Down-Syndrom)* Trisomie 13 (Pätau-Syndrom)* Trisomie 18 (Edwards-Syndrom)*			Chromosomenanalyse (GTG-Banden), ggfs. durch Spezialfärbungen inkl. FISH erweitert	Heparin-Blut, ggfs. auch aus anderen Geweben möglich	1-3 ml	3-5 Arbeitstage
pränataler Schnelltest*			gezielte FISH an unkultivierten Amnionzellen zum Ausschluss/Nachweis einer Trisomie 13, 18, 21 oder Störung der Geschlechts-chromosomen	Fruchtwasser	1-3 ml	1-2 Arbeitstage
Strukturelle Chromosomenstörungen bei Syndrom-Verdacht oder zur Abklärung von Aborten oder Sterilität, z.B. Cri-du-chat-Syndrom* Wolf-Hirschhorn-Syndrom*		123450 194190	Chromosomenanalyse (GTG-Banden), ggfs. durch Spezialfärbungen inkl. FISH erweitert	Heparin-Blut, ggfs. auch aus anderen Geweben möglich	1-3 ml	3-21 Arbeitstage
Fluoreszenz-in situ-Hybridisierungs (FISH)-Analysen (siehe Mikrodeletions-Syndrome, Retinoblastom und Pränataler Schnelltest)			Verschiedene locusspezifische, Zentromer- und Painting-Sonden an Metaphasen u./o. Kernen			
Mikrodeletions-Syndrome z. B. Angelman-S.* DiGeorge-S.* Miller-Dieker-S.* Prader-Willi-S. Smith-Magenis-S.* Williams-Beuren-S.* usw.		105830 18840 247200 176270 182290 194050	Chromosomenanalyse + gezielte FISH	Heparin-Blut, ggfs. auch aus anderen Geweben möglich	1-3 ml	3-21 Arbeitstage
Retinoblastom		614041	FISH* (NGS, Seq, MLPA siehe Einzelgendiagnose)	Heparin-Blut, ggfs. auch aus anderen Geweben möglich	1-3 ml	3-21 Arbeitstage

Labor-QM - Lenkungsinformation unter Dok.-Nr. 27800 | V. 6 vom 14.02.2025 | Gültig bis: 14.02.2027 | S. 11 / 11 | Ausdruck vom 14.02.2025 08:59:49

MLPA ist nicht akkreditiert
* nicht akkreditierte Untersuchungen
** steril entnehmen und in sterile physiologische Kochsalzlösung geben
*** steril überführen/aufnehmen in Transportmedium
[1] siehe Probenbegleitformular Homepage