

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 05
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 1 von 14

Änderungen gegenüber der letzten Fassung: Entfernung Gen ADAR1, KIK, Entfernen folgender Analyte in NEU: Southern Blot, ADCK2, ADCK3, CISD2, CPT2 c.338C>T, ETFA, ETFB, ETFDH, MATR3, OPA1, vier häufigste Mutationen POLG, POLG2, TK2, TYMP, SLC25A4, WFS1, Hinzufügen folgender Analyte in NEU: DARS2, DGUOK, MPV17

Institut für Klinische Genetik des UKD und MVZ Fachbereich: Humangenetik - Klinische Genetik (KGE)

Genetische Beratung


Angebot	Indikation
Klinisch Genetische Diagnostik und Beratung entsprechend Gendiagnostikgesetz	Patienten mit vermutlich genetisch bedingten Erkrankungen

Untersuchungsart:

Molekulargenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
<i>ACTB</i> (OMIM: 243310, 614583, 606155)	Baraitser-Winter-Syndrom, Fryns-Aftimos-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>ACTG1</i> (OMIM: 243310, 614583, 606155)	Baraitser-Winter-Syndrom, Fryns-Aftimos-Syndrom; autosomal dominante Taubheit (DFNA20)	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>EHMT1</i> (OMIM: 607001)	Kleefstra-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>PTEN</i> (OMIM 601728), <i>AKT1</i> , <i>AKT3</i> , <i>PIK3CA</i> , <i>PIK3R2</i>	Cowden-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>RAI1</i> (OMIM: 607642)	Smith-Magenis-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Wochen
NGS-Paneldiagnostik	Familiärer Brust- und	Genomische DNA aus Blut	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014


Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 2 von 14

	Eierstockkrebs HBOC, familiärer Darmkrebs			
NGS-Paneldiagnostik	Neurofibromatose I, Von-Hippel-Lindau-Syndrom, Cowden-Syndrom, Phäochromocytom-Paragangliomsyndrom, Li-Fraumeni-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	
NGS-Paneldiagnostik	Bei geistiger Entwicklungsverzögerung/syndromale Erkrankungen	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	Trusight One, 4813-Gen-Panel	

Zyto- und Molekularzytogenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
Chromosomenanalyse, postnatal und pränatal	Chromosomenstörung	Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und Abortmaterial	GTG-Bänderung	
Pränataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)	Chromosomenstörung	Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Nabelschnurblut	FISH-Untersuchung	
Mikrodeletionenssyndrome:				
Deletion 22q11.2/CATCH 22		Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und Abortmaterial	FISH	
Postnataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)		Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Amnionzellen,	FISH	

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 3 von 14


	Chorionzottenzellen, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und Abortmaterial		
--	--	--	--

Molekulare Karyotypisierung

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
Molekulare Karyotypisierung	Patienten mit unklarem Dysmorphie- und/oder Retardierungssyndrom	Blut, Genomische DNA	Array-CGH	3 Wochen
Molekulare Karyotypisierung	Deletations- und Duplikationsanalyse definierter chromosomaler Abschnitte	Blut, genomische DNA	Custom Array	


Klinik und Poliklinik für Neurologie, AG Mitochondriale Erkrankungen - Molekulargenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
m.1555A>G in MT-RNR1 [MIM: 561000.0001]	1) Maternal vererbter nicht-syndromischer sensorineuraler Hörverlust [MIM: 500008] 2) Aminoglykosidinduzierte, nicht-syndromische familiäre Taubheit [MIM: 580000]	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR und Sequenzierung	3-6 Wochen
MT-RNR1 [MIM: 561000]	1) Maternal vererbter nicht-syndromischer sensorineuraler Hörverlust [MIM: 500008] 2) Aminoglykosidinduzierte, nicht-syndromische familiäre Taubheit	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR und Sequenzierung	3-6 Wochen
Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck	
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 4 von 14

	[MIM: 580000]			
m.3243A>G in <i>MT-TL1</i> [MIM: 590050.0001]	1) MELAS-Syndrom: mitochondriale Enzephalomyo- pathie, Laktatazidose, schlaganfallähnliche Episoden [MIM: 540000] 2) MIDD (Maternal vererbter Diabetes und Taubheit [MIM: 520000] 3) Nicht-syndromischer sensori- neuraler Hörverlust [MIM: 500008] 4) Kombination von mehreren der genannten Symptome: Migräne-ähnliche Kopfschmerzen mit Erbrechen Enzephalomyopathie; Chronisch- progressive externe Ophthalmo- plegie; Kognitive Beeinträchtigung Schlaganfall-ähnlichen Episoden (Hemiparese) bei jungen Personen; Laktatazidose ragged red fibers; maternal vererbter Diabetes mellitus Typ I und II; syndromische oder nicht- syndromische Schwerhörigkeit, Minderwuchs	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	ARMS-PCR	3-6 Wochen
<i>MT-TL1</i> (mitochondrial tRNA Leucin 1) [MIM: 590050]	Siehe m.3243A>G in <i>MT-TL1</i>	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 05
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 5 von 14

m.8344A>G in <i>MT-TK</i> [MIM: 590060.0001]	1) Myoklonusepilepsie, proximale Muskelschwäche, „ragged-red fibers“ in der Muskelbiopsie (MERRF) [MIM: 545000] 2) Maternal vererbtes Leigh-Syndrom (MILS: nekrotisierende Enzephalomyelopathie) [MIM: 256000] 3) Multiple symmetrische Lipomatose (Madelung) (MIM: 151800) Kombination aus mindestens 3 der folgenden Symptome: Myoklonien, Epilepsie, Ataxie, Demenz, Optikusatrophy, Schwerhörigkeit, Polyneuropathie, Myopathie, CPEO	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	ARMS-PCR	3-6 Wochen
<i>MT-TK</i> (mitochondrial tRNA Lysin)	Siehe m.8344A>G	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen
m.8993T>G [MIM: 516060.0001] m.8993T>C [MIM: 516060.0002] in <i>MT-ATP6</i>	1) NARP-Syndrom (Neuropathie, Ataxie, Retinitis pigmentosa, Muskelschwäche) [MIM: 551500] 2) Mb. Leigh 3) Maternal vererbtes Leigh-Syndrom (MILS) [MIM: 256000] 4) Episodische Ataxie und Hemiplegie	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, RFLP	3-6 Wochen
m.11778G>A [MIM: 516003.0001]	Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [MIM: 535000] (häufigste Mutation)	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, RFLP	4-6 Wochen
m.3460G>A [MIM: 516000.0001], m.11778G>A	Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [MIM: 535000]. Drei häufigste	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, RFLP und Sequenzierung	4-6 Wochen


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage		Version: 05
	zu Untersuchungsverfahren		Stand: 29.07.2014
	Anlage Leistungsverzeichnis GD		Seite 6 von 14




[MIM: 516003.0001] m.14484T>C (MIM: 516006.0001)	Mutationen - sind zusammen für etwa 95% aller Fälle von LHON verantwortlich.			
m.3460G>A [MIM: 516000.0001], m.11778G>A [MIM: 516003.0001] m.14484T>C (MIM: 516006.0001) m.3733G>A m.4171, m.10663T>C [MIM: 516004.0002], m.14459G>A [MIM: 516006.0002], m.14482C>A/ m.14482C>G m.14495A>G [MIM: 516006.0002] m.14568C>T	Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [MIM: 535000]. 11 häufigste LHON-Mutationen	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, RFLP und Sequenzierung	4-8 Wochen
mtDNA komplett	nach Absprache	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	8-12 Wochen
Long-Range-PCR mtDNA	1) Pearson's Syndrom [MIM: 557000] 2) Kearns-Sayre Syndrom [MIM: 530000] 3) progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO) und Ptosis 4) neurologische Multisystemer-	Pearson's Syndrom: DNA aus Blut Kearns-Sayre Syndrom: Alter<20J.:aus Blut Ältere Patienten: aus Muskel oder manchmal aus Urin. Alle anderen: DNA aus Muskel-,	PCR	3-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 05
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 7 von 14


	krankung mit CPEO 5) Sensible ataktische Neuro- pathie, Dysarthrie, Ophthalmo- parese (SANDO) [MIM:607459] 6) MNGIE [MIM:603041] 7) Alpers-Huttenlocher Syndrom (AHS) [MIM:203700]	Leber-oder manchmal Urin		
<i>ANO5</i> c.191dupA, p.Asn64LysfsX15 [MIM: 608662.0004]	1) Gliedergürteldystrophie Typ 2L (LGMD2L) [MIM: 611307] 2) nicht Dysferlin-assoziierte distale Miyoshi-Myopathie Typ 3 (MMD3) [MIM: 613319] 3) idiopathische hohe HyperCKämie 4) Myalgien mit oder ohne HyperCKämie 5) Wadenmuskelatrophie mit oder ohne HyperCKämie	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung Exon 5	4-6 Wochen
<i>C10orf2</i> [MIM: 606075]	1) Autosomal-dominante CPEO, sowie Nachweis multipler Deletionen der mtDNA im Muskel [MIM: 609286]. 2) SANDO [MIM: 607459] und keine Mutation in POLG 3) hepatozerebrale mitochon- driale DNA-Depletionssyndrome [MIM:271245] 4) Multiple Deletionen der mtDNA im Muskel und keine Mutationen in POLG	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	6-12 Wochen
<i>CPT2</i> [MIM: 600650]	1) CPT Mangel, hepatisch, Typ II [MIM: 600649] 2) CPT II Mangel, neonatal letal	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 05
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 8 von 14


	[MIM: 608836] 3) CPT II Mangel, myopathische Form [MIM: 255110]. Late-onset			
<i>MYOT</i> [MIM: 604103] Exon 2 und 9	1) Gliedergürtelmuskel-dystrophien Typ 1A (LGMD1A) [MIM: 159000] 2) Myofibrilläre Myopathie 3 (MFM3) [MIM: 609200] 3) Spheroid-Körper-Myopathie [MIM: 182920]	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>PABPN1</i> [MIM: 602279], Exon 1, GCG Repeat	OPMD [MIM:164300].	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	3-4 Wochen
<i>POLG</i> [MIM: 174763]	Alpers-Huttenlocher Syndrom (AHS) [MIM: 203700] CPEO, autosomal-dominanter Typ 1 (PEOA1) [MIM: 157640] CPEO, autosomal-rezessiv (PEOB) [MIM: 258450] SANDO [MIM: 607459] MNGIE-Syndrom, ohne Leukoenzephalopathie [MIM: 613662] Multiple Deletionen der mitochondrialen DNA	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen
<i>RRM2B</i> [MIM: 604712]	Encephalomyopathisches mitochondriales Depletionssyndrom mit renaler Tubulopathie (EMDSRT; MTDPS8A) [MIM: 612075]. Mitochondriales DNA-Depletionssyndrom 8B (MNGIE type) [MIM: 612075]	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 05
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 9 von 14

	CPEO mit mitochondrialen DNA-Deletionen, autosomal-dominant Typ 5 (PEOA5) [MIM: 613077].			
<i>DARS2</i> c.228-20_-21delTTinsC [MIM: 610956.0001]	Ataxie, Epilepsie, Dysphagie, Anorexie, Tetraparese, Enzephalopathie, Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarksbeteiligung und Laktatazidose (LBSL)	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	3-4 Wochen
<i>DGUOK</i> [MIM: 601465]	1) Hepatopathie, Cholestase, Splenomegalie, Hypotonie, erhöhtes Plasmalaktat 2) Infantiles Leberversagen mit Nachweis hepatischer mtDNA-Depletion (MIM 251880) 3) CPEO mit Zusatz-Symptomen und multiplen Deletionen der mtDNA im Muskel nach Ausschluß von Mutationen in POLG und C10orf2 4) Nachweis multipler Deletionen der mtDNA im Muskel, ohne CPEO, nach Ausschluß von Mutationen in POLG und C10orf2	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen
<i>MPV17</i> [MIM: 137960]	1) CPEO mit Nachweis multipler Deletionen der mtDNA im Muskel nach Ausschluss von Mutationen in POLG und C10orf2 2) CPEO mit Zusatz-Symptomen und multiplen Deletionen der mtDNA im Muskel nach Ausschluß von Mutationen in	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: K. Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014


Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 10 von 14

	POLG und C10orf2 3) Nachweis multipler Deletionen der mtDNA im Muskel, ohne CPEO, nach Ausschluß von Mutationen in POLG und C10orf2 4) Infantiles Leberversagen mit Nachweis hepatischer mtDNA-Depletion (MIM 256810) 5) Nachweis einer <i>MPV17</i> -Mutation bei Familienangehörigen			
--	---	--	--	--

Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe - Molekulargenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
<i>BRCA1</i>	Verdacht auf familiären Brust und Eierstockskrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Monate
<i>BRCA2</i>	Verdacht auf familiären Brust und Eierstockskrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	4-6 Monate
<i>RAD51C</i>	Verdacht auf familiären Brust und Eierstockskrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	1-6 Monate
<i>CHEK2</i>	Verdacht auf familiären Brust und Eierstockskrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR Sanger-Sequenzierung	1-6 Monate
NGS-Paneldiagnostik	Verdacht auf familiären Brust und Eierstockskrebs	Genomische DNA aus Blut	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 11 von 14

Abteilung Chirurgische Forschung (CHF)


Gene (OMIM)	Syndrome (OMIM)	Untersuchungs- material	Untersuchungstechnik	Untersuchungs- zeitraum
<i>MLH1</i> (120436), <i>MSH2</i> (609309), <i>MSH6</i> (600678), <i>PMS2</i> (600259), <i>EPCAM</i> (185535)	HNPCC (Lynch Syndrom) (120435)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>MLH1</i> (120436), <i>MSH2</i> (609309), <i>MSH6</i> (600678), <i>PMS2</i> (600259),	Konstitutive MNR-Defizienz (CMMR-D)-Syndrom	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	
<i>APC</i> (611731)	Adenomatöse Polyposis coli, FAP (175100)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>MUTYH</i> (604933)	Adenomatöse Polyposis coli, MAP (608456)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>CDH1</i> (192090)	Familiäres Magenkarzinom (137215)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 6 Wochen
<i>SMAD4</i> (600993), <i>BMPR1A</i> (601299)	Familiäre Juvenile Polyposis, JPS (174900)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>PTEN</i> (601728)	Cowden Syndrom (158350)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese,	4 - 6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 12 von 14

			komplette Sequenzierung, MLPA	
<i>TP53 (191170), CHEK2 (604373)</i>	Li Fraumeni Syndrom (151623)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>STK11 (602216)</i>	Peutz-Jeghers Syndrom, PJS (175200)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 6 Wochen
<i>Menin (613733)</i>	MEN1 (174900)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>RET (164761)</i>	MEN2 (171400)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, komplette Sequenzierung, MLPA	4 - 8 Wochen
<i>Mikrosatelliteninstabilität</i>	HNPCC (Lynch Syndrom) (120435)	genomische DNA aus Blut/ Normalgewebe und Tumorgewebe	DNA-Isolierung, PCR, Fragmentanalyse	2 - 6 Wochen
<i>BRAF (164757)</i>	HNPCC (Lynch Syndrom) (120435)	genomische DNA aus Tumorgewebe	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung- V600-Mutation	4 - 6 Wochen


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 13 von 14

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin – Molekulargenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungs- material (Matrix)	Untersuchungs- technik	Untersuchungs- zeitraum
<i>TNFRSF1A</i> (OMIM 191190)	Klinischer Verdacht auf Tumor necrosis factor alpha receptor associated periodic fever syndrome (TRAPS)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>NLRP3</i> (OMIM1 606416)	Klinischer Verdacht auf Cryopyrin associated periodic fever syndrome (CAPS)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>CASP1</i> (OMIM1 147678)	Klinischer Verdacht auf Interleukin-1 beta converting enzyme induced fever syndrome (ICE-fever)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>CYBA</i> (OMIM *608508)	Klinischer und biochemischer Verdacht auf septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>CYBB</i> (OMIM *300481)	Klinischer und biochemischer Verdacht auf septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>NCF1</i> (OMIM *608512)	Klinischer und biochemischer Verdacht auf septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>NCF2</i> (OMIM *608515)	Klinischer und biochemischer Verdacht auf septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>AAAS</i> (OMIM 231550)	Klinischer Verdacht auf Triple-A-Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>MRAP</i> (OMIM 607398)	Klinischer Verdacht auf familiären Glukokortikoidmangel Typ 2 (FGD2)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>MC2R</i> (OMIM 202200)	Klinischer Verdacht auf familiären Glukokortikoidmangel Typ 1 (FGD1)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 05
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 29.07.2014
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 14 von 14

<i>STAR</i> (OMIM 609197)	Klinischer Verdacht auf familiären Glukokortikoidmangel Typ 3 (FGD3)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>GMPPA</i> (OMIM 615510, 231550)	Klinischer Verdacht auf Alakrimie-Achalasie-Mentale Retardierung (AAMR)-Syndrom oder Triple-A-Syndroms ohne Mutationen im AAAS-Gen	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>CFTR</i> (OMIM 219700)	Klinischer Verdacht auf Mukoviszidose	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>TREX1</i> (OMIM 225750, 610448)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom, Verdacht auf Chilblain Lupus	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>RNASEH2A</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>RNASEH2B</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>RNASEH2C</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>SAMHD1</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate
<i>ADAR1</i> (OMIM 146920)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	< 4 Monate

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F.Kuhlee	Geprüft: K.Fischer	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014	Datum: 29.07.2014