

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 1 von 14

Änderungen gegenüber der letzten Fassung: NEU: TTR hinzugefügt, Indikationen TK2+DES+FHL1 hinzugefügt, KGE+FBREK aktualisiert, Molekulare Karyotypisierung entfernt, KIK: weitere Untersuchungstechnik für CFTR hinzugefügt

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

Genetische Beratung

Angebot	Indikation
Klinisch Genetische Diagnostik und Beratung entsprechend Gendiagnostikgesetz	Personen mit Verdacht auf genetisch bedingte Erkrankung(en)

Untersuchungsart:

Molekulargenetische Untersuchungen

(*) Analyt nicht akkreditiert

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, Amplikon-Sequenzierung per NGS	4-8 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, Amplikon-Sequenzierung per NGS	4-8 Wochen
Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, BRIP1)	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK)	Genomische DNA aus Blut	Custom Cancer Panel-Analyse per Next-Generation-Sequencing	4-8 Wochen
HNPCC (Lynchsyndrom) (MLH1, MSH2, MSH6, APC, PSM2, MUTYH, CDH1)	Familiärer Darmkrebs (Lynch-Syndrom, HNPCC)	Genomische DNA aus Blut	Custom Cancer Panel-Analyse per Next-Generation-Sequencing	

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 2 von 14

NGS-Paneldiagnostik (*)	Neurofibromatose I, Von-Hippel-Lindau-Syndrom, Cowden-Syndrom, Phäochromocytom-Paragangliomsyndrom, Li-Fraumeni-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	Custom Cancer Panel-Analyse per Next-Generation-Sequencing, Auswertung der indikationsspezifischen Gene	6-8 Wochen
NGS-Whole Exome Analyse (*)	Bei geistiger Entwicklungsverzögerung/syndromale Erkrankungen	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	Whole Exom-Analyse per Next-Generation-Sequencing, Panel-Auswertung	ca. 6 Monate
<i>MLH1</i> (120436), <i>MSH2</i> (609309), <i>MSH6</i> (600678), <i>PMS2</i> (600259),	HNPCC (Lynch Syndrom) (OMIM 120435)	genomische DNA	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	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	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	4 - 8 Wochen
<i>APC</i> (611731)	Adenomatöse Polyposis coli, FAP (OMIM 175100)	genomische DNA	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	4 - 8 Wochen
<i>MUTYH</i> (604933)	Adenomatöse Polyposis coli, MAP (OMIM 608456)	genomische DNA	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	4 - 8 Wochen
<i>CDH1</i> (192090)	Familiäres Magenkarzinom (OMIM 137215)	genomische DNA	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	4 - 8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 3 von 14

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	Pränatal 3-4 Wochen Postnatal 4-8 Wochen
Pränataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)	Chromosomenstörung	Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Nabelschnurblut	FISH-Untersuchung	3 Tage
Mikrodeletionenssyndrome:				
Postnataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)		Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und Abortmaterial	FISH	3-5 Tage

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 4 von 14

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

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungs- material (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungs- zeitraum
m.1555A>G in MT-RNR1 [MIM: 561000.0001]	1) Maternal vererbter nichtsyndromischer sensorineuraler Hörverlust [MIM: 500008] 2) Aminoglykosidinduzierte, nichtsyndromische familiäre Taubheit [MIM: 580000]	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-6 Wochen
MT-RNR1 [MIM: 561000]	1) Maternal vererbter nichtsyndromischer sensorineuraler Hörverlust [MIM: 500008] 2) Aminoglykosidinduzierte, nichtsyndromische familiäre Taubheit [MIM: 580000]	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-6 Wochen
m.3243A>G in MT-TL1 [MIM: 590050.0001]	1) MELAS-Syndrom: mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose, schlaganfallähnliche Episoden [MIM: 540000] 2) MIDD (Maternal vererbter Diabetes und Taubheit [MIM: 520000] 3) Nichtsyndromischer sensorineuraler Hörverlust [MIM: 500008] 4) Kombination von mehreren der genannten Symptome: Migräneähnliche Kopfschmerzen mit Erbrechen; Enzephalomyopathie; Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie; Kognitive Beeinträchtigung; Schlaganfallähnliche Episoden (Hemiparese) bei jungen Personen; Laktatazidose; RRF; maternal vererbter Diabetes mellitus Typ I und II; syndromische oder nichtsyndromische Schwerhörigkeit, Minderwuchs	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, ARMS-PCR	3-6 Wochen
m.3243A>G in MT-TL1 [MIM: 590050.0001] Heteroplasmie	Nach Absprache	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	Real-Time-PCR	4-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 5 von 14

<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, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
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	PCR, Elektrophorese, ARMS-PCR	3-6 Wochen
<i>MT-ATP6</i>		DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>MT-ATP8</i>		DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>MT-TK</i> (mitochondrial tRNA Lysin)	Siehe m.8344A>G	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, 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, Elektrophorese, 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, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen, in dringenden Fällen nach Rücksprache 3-4 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 6 von 14

m.3460G>A [MIM: 516000.0001], m.11778G>A [MIM: 516003.0001] m.14484T>C (MIM: 516006.0001)	Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie (LHON) [MIM: 535000]. Drei häufigste Mutationen - sind zusammen für etwa 95% aller Fälle von LHON verantwortlich.	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen, in dringenden Fällen nach Rücksprache 3-4 Wochen
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, Elektrophorese, Sequenzierung	4-8 Wochen
mtDNA komplett	nach Absprache	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	8-12 Wochen
Deletionen mtDNA	1) Pearson's Syndrom [MIM: 557000] 2) Kearns-Sayre Syndrom [MIM: 530000] 3) progressive externe Ophthalmoplegie (CPEO) und Ptosis 4) neurologische Multisystemer-krankung mit CPEO 5) Sensible ataktische Neuropathie, Dysarthrie, Ophthalmo-parese (SANDO) [MIM:607459]	1) Pearson's Syndrom: DNA aus Blut 2) Kearns-Sayre Syndrom: Alter < 20J.: aus Blut Ältere Patienten: aus	LR-PCR, Elektrophorese,	3-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 7 von 14

	6) MNGIE [MIM:603041] 7) Alpers-Huttenlocher Syndrom (AHS) [MIM:203700]	Muskel oder ggf. aus Urin. 3) Alle anderen: DNA aus Muskel-, Leber- oder ggf. 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, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>CPT2</i> [MIM: 600650]	1) CPT Mangel, hepatisch, Typ II [MIM: 600649] 2) CPT II Mangel, neonatal letal [MIM: 608836] 3) CPT II Mangel, myopathische Form [MIM: 255110]. Late-onset	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-8 Wochen
<i>CRYAB</i> [MIM:]	Autosomal dominante Mutationen: 1)Katarakt [MIM: 613763] oder 2)im Erwachsenenalter beginnende myofibrilläre Myopathie [MIM: 608810] oder 3) Kardiomyopathie [MIM: 615184] oder 4) verschiedene Kombinationen von 1) -3) Autosomal rezessive Mutationen: im Kindesalter beginnende myofibrilläre Myopathie [MIM: 613869]. Histologisch sind „ausradierte“ Fasern, COX-negative Fasern und parakristalline Einschlüsse möglich.	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>DES</i> [MIM: 125660]	Dilatative Kardiomyopathie 1I (CMD1I) (OMIM 604765); myofibrilläre Myopathie 1 (MFM 1) (OMIM 601419); Neurogenes scapulo-peroneales Syndrom Typ Kaeser (SCPNK, OMIM 181400)	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>DARS2</i> c.228-20_21delTTinsC	Ataxie, Epilepsie, Dysphagie, Anorexie, Tetraparese, Enzephalopathie, Leukoenzephalopathie mit Hirnstamm- und Rückenmarksbeteiligung und Laktatazidose (LBSL)	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-4 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 8 von 14

[MIM: 610956.0001]				
<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, Elektrophorese, Sequenzierung	4-8 Wochen
<i>FHL1</i> [MIM:]	Reducing-Body-Myopathie, X-chromosomal, Typ 1a (RBM) (OMIM: 300717); X-chromosomale scapuloperoneale Muskeldystrophie (SPMD) (OMIM: 300695); X-chromosomale Myopathie mit posturaler Muskelatrophie (XMPMA) (OMIM: 300696); X-chromosomale Emery-Dreifuss Muskeldystrophie (EDMD) (OMIM: 300696).	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 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 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	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 9 von 14

<i>MYBPC1, Exon 1</i> [MIM: 516060]		DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>MYOT</i> [MIM: 604103] Exon 2	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, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>PABPN1</i> [MIM: 602279], Exon 1, GCG Repeat	OPMD [MIM: 164300]	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, 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, Elektrophorese, 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] CPEO mit mitochondrialen DNA- Deletionen, autosomal-dominant Typ 5 (PEOA5) [MIM: 613077].	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-8 Wochen
<i>TK2</i> [MIM: 188250]	Externer progressive Ophthalmoplegie, autosomal rezessiv mit multiplen mtDNA-Deletionen, Typ 3 (PEO3) (OMIM: 617069); Mitochondriales DNA-Depletions-Syndrom Typ 8A (myopathische Form) (OMIM: 609560).	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>TTN, Exon 344</i> [MIM: 188250]	Erwachsene mit dem klinischen Bild HMERF: 1) Characterized by proximal and/or distal myopathy with	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-4 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 10 von 14

	<p>early, severe respiratory insufficiency.</p> <p>2) Respiratory failure may be the presenting symptom in an otherwise ambulant adult.</p> <p>3) Additional clinical features can include facial weakness, dropped-head, calf hypertrophy, finger flexion extension, scapular winging, myalgia, cramps, rigid spine, dysphagia and dysarthria.</p> <p>4) A typical MRI pattern, with fatty degeneration of the semitendinosus and obturator muscles and the anterolateral compartment of the lower legs may occur early in the course of the disease.</p>			
<i>TTR</i> [MIM: 176300]	TTR-Amyloidose (MIM: 105210) oder hereditäre Transthyretin-Amyloidose (ATTRv), Vielzahl von Symptomen möglich wie z.B. sensomotorische axonale Polyneuropathie, Kardiomyopathie, gastrointestinale Funktionsstörungen, bilaterale Karpaltunnelsyndrome	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-4 Wochen
<i>TWINK</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 mitochondriale DNA-Depletionssyndrome [MIM:271245] 4) Multiple Deletionen der mtDNA im Muskel und keine Mutationen in POLG	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 11 von 14

Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe - Molekulargenetische Untersuchungen ^(*) Analyt nicht akkreditiert

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
<i>BRCA1 (prädiktiv)</i> (*)	Familiärer Brust und Eierstockkrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	2 - 4 Wochen
<i>BRCA2 (prädiktiv)</i> (*)	Familiärer Brust und Eierstockkrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	2 - 4 Wochen
<i>RAD51C (prädiktiv)</i> (*)	Familiärer Brust und Eierstockkrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	2 - 4 Wochen
<i>CHEK2 (prädiktiv)</i> (*)	Familiärer Brust und Eierstockkrebs	Genomische DNA aus Blut	PCR, Amplikon-Sequenzierung per NGS	2 - 4 Wochen
Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs (ATM, BRCA1, BRCA2, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53, BRIP1)	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (FBREK)	Genomische DNA aus Blut	Custom Cancer Panel-Analyse per Next-Generation-Sequencing	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

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

Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin (KIK) – Molekulargenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
<i>TNFRSF1A</i> (OMIM 191190)	Klinischer Verdacht auf Tumor necrosis factor alpha receptor associated periodic fever syndrome (TRAPS)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>NLRP3</i> (OMIM 606416)	Klinischer Verdacht auf Cryopyrin associated periodic fever syndrome (CAPS)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>CASP1</i> (OMIM 147678)	Klinischer Verdacht auf Interleukin-1 beta converting enzyme induced fever syndrome (ICE-fever)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>CYBB</i> (OMIM 300481)	Klinischer und biochemischer Verdacht auf septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>NCF1</i> (OMIM 608512)	Klinischer und biochemischer Verdacht auf septische Granulomatose (chronic granulomatous disease, CGD)	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>AAAS</i> (OMIM 231550)	Klinischer Verdacht auf Triple-A-Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<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	3-12 Wochen
<i>CFTR</i> (OMIM 219700)	Klinischer Verdacht auf Mukoviszidose	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>CFTR</i> (OMIM 219700)	Klinischer Verdacht auf Mukoviszidose	Blut, DNA	PCR, ASO (allelspezifische Oligonukleotid - Hybridisierung)	1-2 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

Universitätsklinikum CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 12
		zu Untersuchungsverfahren	
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 13 von 14

<i>TREX1</i> (OMIM 225750, 610448)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom, Verdacht auf Chilblain Lupus	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>RNASEH2A</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>RNASEH2B</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>RNASEH2C</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>SAMHD1</i> (OMIM 610329)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>ADAR1</i> (OMIM 146920)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>IFIH1</i> (OMIM 615846, 182250)	Klinischer Verdacht auf Aicardi-Goutières Syndrom, Singleton-Merten-Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>TMEM173</i> (OMIM 615934)	Klinischer Verdacht auf SAVI, Chilblain Lupus	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>ACP5</i> (OMIM 607944)	Klinischer Verdacht auf Spondyloenchondrodysplasia mit Immundysregulation	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>CECR1</i> (OMIM 607575)	Klinischer Verdacht auf Polyarteritis nodosa, Sneddon Syndrom	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>IL36RN</i> (OMIM 605507)	Klinischer Verdacht auf pustuläre Psoriasis	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022

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

<i>PAH</i> (OMIM 612349)	Klinischer Verdacht auf Phenylketonurie	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>LDLR</i> (OMIM 606945)	Klinischer Verdacht auf familiäre Hypercholesterinämie	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>PCSK9</i> (OMIM 607786)	Klinischer Verdacht auf familiäre Hypercholesterinämie	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
<i>ACADM</i> (OMIM 607008)	Klinischer Verdacht auf MCAD-Mangel	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: S. Hunger	Geprüft: S. Wölffling	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 21.07.2022	Datum: 22.07.2022	Datum: 22.07.2022