

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	<b>Anlage</b>	Version: 10
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 1 von 15

Änderungen gegenüber der letzten Fassung: Änderung Bearbeitungszeiten KGE, Änderung Bearbeitungszeit NEU bzgl. C10orf, NEU: ATP6 und ATP8 aufgenommen, Gene von CHF in Bereich KGE überführt

### 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	6-8 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, Sanger-Sequenzierung	6-8 Wochen
<i>EHMT1</i> (OMIM: 607001)	Kleefstra-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	6-8 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	6-8 Wochen
<i>RAI1</i> (OMIM: 607642)	Smith-Magenis-Syndrom	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	PCR, Sanger-Sequenzierung	6-8 Wochen
NGS-Paneldiagnostik	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs HBOC, familiärer Darmkrebs	Genomische DNA aus Blut	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	6-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 2 von 15

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	6-8 Wochen
NGS-Paneldiagnostik	Bei geistiger Entwicklungsverzögerung/syndromale Erkrankungen	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	Trusight One, 4813-Gen-Panel	Forschungsdiagnostik, ca. 6 Monate
<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, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing, Custom Array	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, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing, Custom Array	4 - 8 Wochen
<i>APC</i> (611731)	Adenomatöse Polyposis coli, FAP (175100)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing, Custom Array	4 - 8 Wochen
<i>MUTYH</i> (604933)	Adenomatöse Polyposis coli, MAP (608456)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing, Custom Array	4 - 8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 3 von 15

CDH1 (192090)	Familiäres Magenkarzinom (137215)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA, Next Generation Sequencing, Custom Array	4 - 8 Wochen
---------------	-----------------------------------	----------------	--	--------------

**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	Postnatal 6-8 Wochen
Pränataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)	Chromosomenstörung	Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Nabelschnurblut	FISH-Untersuchung	3 Tage
<b>Mikrodeletionenssyndrome:</b>				
Postnataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)		Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und Abortmaterial	FISH	3 Tage

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 4 von 15

### Molekulare Karyotypisierung

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
Molekulare Karyotypisierung	Patienten mit unklarem Dysmorphie- und/oder Retardierungssyndrom	Blut, Genomische DNA	Array-CGH	3-4 Wochen
Molekulare Karyotypisierung	Deletations- und Duplikationsanalyse definierter chromosomaler Abschnitte	Blut, genomische DNA	Custom Array	Ca. 6 Monate (Design eines Arrays wenn genügend Proben vorhanden sind)

### 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, nichtsyndromische familiäre Taubheit [MIM: 580000]	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR und 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 und Sequenzierung	3-6 Wochen
m.3243A>G in MT-TL1 [MIM: 590050.0001]	1) MELAS-Syndrom: mitochondriale Enzephalomyopathie, Laktatazidose, schlag-	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	ARMS-PCR	3-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 5 von 15

	anfalähnliche 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 nicht-syndromische Schwerhörigkeit, Minderwuchs			
<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
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:	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	ARMS-PCR	3-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 6 von 15

	256000] 3) Multiple symmetrische Lipomatose (Madelung) (MIM: 151800] Kombination aus mindestens 3 der folgenden Symptome: Myoklonien, Epilepsie, Ataxie, Demenz, Optikusatrophie, Schwerhörigkeit, Polyneuropathie, Myopathie, CPEO			
<i>MT-ATP6</i>		DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>MT-ATP8</i>		DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 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, Sequenzierung	4-6 Wochen, in dringenden Fällen nach Rücksprache 3-4 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, Sequenzierung	4-6 Wochen, in dringenden Fällen nach Rücksprache

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 7 von 15

[MIM: 516003.0001] m.14484T>C (MIM: 516006.0001)	Mutationen - sind zusammen für etwa 95% aller Fälle von LHON verantwortlich.			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, Sequenzierung	4-8 Wochen
mtDNA komplett	nach Absprache	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	PCR, 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-	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: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 8 von 15

	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	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	4-8 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: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 9 von 15

	[MIM: 608836] 3) CPT II Mangel, myopathische Form [MIM: 255110]. Late-onset			
<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, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>DES</i> [MIM: 125660]		DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen
<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	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 10 von 15

	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			
<i>FHL1</i> [MIM: ]		DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, 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, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 11 von 15

<i>MYBPC1</i> , Exon 1 [MIM: 516060]		DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, 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) Spheroïd-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: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 12 von 15

	CPEO mit mitochondrialen DNA-Deletionen, autosomal-dominant Typ 5 (PEOA5) [MIM: 613077].			
TK2 [MIM: 188250]		DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen

#### Klinik und Poliklinik für Frauenheilkunde und Geburtshilfe - Molekulargenetische Untersuchungen

Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
<i>BRCA1</i> (prädiktiv)	Familiärer Brust und Eierstockskrebs in der Familie	Genomische DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	2 - 4 Wochen
<i>BRCA2</i> (prädiktiv)	Familiärer Brust und Eierstockskrebs in der Familie	Genomische DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	2 - 4 Wochen
<i>RAD51C</i> (prädiktiv)	Familiärer Brust und Eierstockskrebs in der Familie	Genomische DNA aus Blut	PCR, Sanger-Sequenzierung	2 - 4 Wochen
<i>CHEK2</i> (prädiktiv)	Familiärer Brust und Eierstockskrebs in der Familie	Genomische DNA aus Blut	PCR Sanger-Sequenzierung	2 - 4 Wochen
NGS-Paneldiagnostik	Familiärer Brust und Eierstockskrebs in der Familie	Genomische DNA aus Blut	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	4-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 13 von 15

### Klinik und Poliklinik für Kinder- und Jugendmedizin (KIK) – 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	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>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

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 14 von 15

<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
<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

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019

<b>Universitätsklinikum CGC</b> <b>Medizinische Fakultät CGC</b> <b>Medizinisches Versorgungszentrum</b> <b>am Universitätsklinikum</b> <b>Carl Gustav Carus GmbH</b>  Genetische Diagnostik		<b>Anlage</b>	Version: 10
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.06.2019
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 15 von 15

<i>ACADM</i> ( <i>OMIM 607008</i> )	Klinischer Verdacht auf MCAD-Mangel	Blut, DNA	PCR, Elektrophorese, Sequenzierung	3-12 Wochen
--	-------------------------------------	-----------	---------------------------------------	-------------

Erstellt: K. Fischer	Geändert: K. Witte	Geprüft: S. Oster	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019	Datum: 07.06.2019