

Geschäftsführer: Dr. Hagen Pommerenke	Prof. Dr. Gundula Thiel (FÄ für Humangenetik) Prof. Dr. Per Odin (FA für Neurologie)
Wissenschaftliche Mitarbeiter Manuela Hesse (Molekularbiologin) Dr. Stefan Weiß (Molekularbiologe) Douglas Friday (Molekularbiologe)	PD Dr. Michael Steiner (FA für Laboratoriumsmedizin) Dr. Goran Matić (FA für Laboratoriums- und Transfusionsmedizin) Dr. Agnes Knopp (Fachhumangenetikerin)

Patient	
Name, Vorname	
Geburtsdatum	
Straße	
PLZ, Ort	

Einsender (ggf. Stempel)	
Name	
Praxis/Klinik/Institut	
Adresse	

Geschlecht: W M
 Kostenträger GKV (Überweisungsschein bitte beifügen)
 Patient/in (Privat) (Adresse bitte oben eintragen)
 Klinik

Tel./Fax-Nr. _____
 Befund per Fax? Ja Nein

SSW nach US: _____
 Probenentnahme am: _____

Wiedervorstellung am: _____

Untersuchungsmaterial

- Zytogenetik**
- Heparin-Blut (10 mL bei RT)
 - Knochenmarkaspirat in Heparin (5 mL bei RT)
 - Fruchtwasser (15-20 mL bei RT)
 - Chorionzotten (10-20 mg im sterilen Medium bei RT)
 - Sonstiges (bitte anfragen)

- Molekulargenetik**
- EDTA-Blut (3-5 mL bei RT)
 - DNA (1-5 µg bei RT)
 - Zellkultur z.B. Fibroblasten (25 mL, konfluent bei RT)
 - Chorionzotten (10-20 mg im sterilen Medium bei RT)
 - Fruchtwasser (15-20 mL bei RT)

⚠ Materialentnahme für Zytogenetik: Montag - Donnerstag; Freitag und Samstag nach vorheriger Absprache.
 Transport innerhalb von 24h sicherstellen
 Bei der Einsendung von Pränatalproben für die Molekulargenetik bitten wir um vorherige (1-2 Tage) Kontaktaufnahme
 Genetische Untersuchungen belasten **nicht** das Laborbudget

Diagnose / Anamnese

Klinische Symptomatik / Familienanamnese (ggf. auf der Rückseite):

Ergebnisse / Befunde von Voruntersuchungen (ggf. bitte in Kopie beilegen):

Einverständnis des Patienten / der Patientin / des (gesetzlichen) Vertreters (gemäß GenDG Voraussetzung für die Durchführung der Untersuchung!) - bzw. ggf. Kopie einer gemäß GenDG der verantwortlichen ärztlichen Person erteilten Einwilligungserklärung

Mit meiner Unterschrift bestätige ich nach erfolgter Aufklärung und ggf. genetischer Beratung und unter Kenntnis meines Widerrufsrechtes mein Einverständnis mit der geplanten genetischen Analyse und der dafür erforderlichen Blut-/ Gewebeatnahme. Ja Nein

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial darf zum Zweck einer ggf. erforderlichen bzw. gewünschten Überprüfung des Ergebnisses bzw. weiterführender genetischer Untersuchungen aufbewahrt werden. Ja Nein

Nach Abschluss der Analyse verbleibendes Untersuchungsmaterial darf für laboranalytische Qualitätskontrollmaßnahmen oder wissenschaftliche Zwecke (nicht Zutreffendes bitte streichen) aufbewahrt werden. Ja Nein

Nach den gesetzlichen Vorgaben müssen die Ergebnisse der Untersuchungen nach 10 Jahren vernichtet werden; ich bin damit einverstanden, dass die Ergebnisse über diese Frist hinaus aufbewahrt werden dürfen, damit sie ggf. meiner Familie auch nach meinem Tod zur Verfügung stehen. Ja Nein

Mir ist bekannt, dass ich meine Einwilligung zu der genetischen Untersuchung, der Mitteilung der Untersuchungsergebnisse sowie zur Aufbewahrung der Probe jederzeit und ohne Angabe von Gründen zurückziehen kann. Ja Nein

Ort, Datum	Unterschrift Patient[in] bzw. gesetzlicher Vertreter	Stempel und Unterschrift verantwortliche(r) Arzt/Ärztin
------------	--	---

Zytogenetik (Chromosomenanalyse/FISH)

- Postnatale Zytogenetik (peripheres Blut)

Tumorzytogenetik (Knochenmark)

- Erstdiagnose
- Therapiekontrolle
- vorangegang. Therapie
- Z.n. Transplantation

Datum :

--	--	--	--	--

Datum :

--	--	--	--	--

Geschlechtsdifferenz

Art der Therapie : _____

- Pränatale Zytogenetik (Fruchtwasser/Chorionzotten)

- Ja
- Nein

Onkologie

Material : EDTA-Blut

- Alagille-Syndrom 1 (JAG1)
- Alagille-Syndrom 2 (NOTCH2)
- APC-assoziierte Polypose, FAP (APC)
- Beckwith-Wiedemann-Syndrom (CDKN1C)
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (BRCA1, BRCA2)
- Mamma-/Ovarialkarzinom, familiär (RAD51C)
- Gastrointestinaler Stromatumor, GIST (KIT, PDGFRA)
- Hereditäres diffuses Magenkarzinom (CDH1)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 1, HNPCC1 (MSH2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 2, HNPCC2 (MLH1)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 4, HNPCC4 (PMS2)
- Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom Typ 5, HNPCC5 (MSH6)
- Lymphoproliferatives-Syndrom, X-chromosomal (SH2D1A)

- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)
- Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2 (RET)
- MYH-assoziierte Polypose (MUTYH)
- Peutz-Jeghers Syndrom (STK11)
- Prostatakarzinom (ELAC2, RNASEL, BRCA2, SRD5A2)
- Nierenzellkarzinom, papillär (MET)
- Sotos-Syndrom (NSD1)
- Von Hippel-Lindau-Syndrom (VHL)

Material : Tumorgewebe (Paraffinschnitt)

- BCR-ABL Fusionsgen (BCR, ABL1)
- BRAF-assoziierte Tumorerkrankung [V600E] (BRAF)
- EGFR-assoziierte Tumorerkrankung (EGFR)
- Gastrointestinaler Stromatumor, GIST (KIT, PDGFRA)
- KRAS-assoziierte Tumorerkrankung (KRAS)
- Mikrosatelliten-Instabilität bei HNPCC (MMR-Gene)

Hämostaseologie/Hämatologie

Hämostaseologie

- Antithrombin-Mangel (AT3)
- Fibrinogen; A-, Dys-, Hypofibrinogenämie (FGA, FGB, FGG)
- Faktor II-Mangel (F2)
- Faktor V-Mangel (F5)
- Faktor VII-Mangel (F7)
- Faktor VIII-Mangel (Hämophilie A) (F8)
- Faktor IX-Mangel (Hämophilie B) (F9)
- Bernard-Soulier-Syndrom (GP1BA, GP1BB, GP9)

- Protein C-Mangel (PROC)
- Protein S-Mangel (PROS1)
- Faktor X-Mangel (F10)
- Faktor XI-Mangel (F11)
- Faktor XII-Mangel (F12)
- Faktor XIII-Mangel (F13A1, F13B)
- Von Willebrand-Syndrom (VWF)
- Thrombasthenie Glanzmann (ITGA2B, ITGB3)
- MYH9-assoziierte Thrombozytopenie (MYH9)

Hämoglobinopathie

- α -Thalassämie (HBA1, HBA2)
- β -Hämoglobinopathie (HBB)
 - β -Thalassämie
 - Sichelzellanämie
 - Andere β -Hämoglobinopathien (HbC, HbD usw.)
- $\delta\beta$ -Thalassämie inkl. Hb Lepore und HPFH (HBB, HBD)

- Glukose-6-Phosphat- Dehydrogenase-Mangel (G6PD)
- Pyruvat-Kinase-Mangel (PKLR)

Hämatologie

- Polycythaemia vera/ET (JAK2)
- Mastozytose [D816V] (KIT)

- Akute myeloische Leukämie [AML] (FLT3)
- CML: BCR/ABL Fusionsgen, qualitativ (BCR, ABL1)
- CML: BCR/ABL Fusionsgen, quantitativ (BCR, ABL1)

Pharmakogenetik

- Azathioprin-Toxizität (TPMT)
- Fluorpyrimidin (5-FU)-Toxizität (DPYD IVS14+1 G>A)
- Irinotecan-Toxizität (UGT1A1)

- Maligne Hyperthermie (RYR1)
- Phenprocoumonsensitivität (VKORC1, CYP2C9)
- Postoperatives Apnoerisiko (BCHE)

Endokrinologie

- Adrenogenitales Syndrom, 21-Hydroxylase-Mangel (CYP21A2)
- Adrenogenitales Syndrom 11- β -hydroxylase-Mangel (CYP11B1)
- Adrenogenitales Syndrom, 3- β -Hydroxysteroid-Dehydrogenase-Mangel (HSD3B2)
- Hypophyseninsuffizienz (PROPI)

- Kallman-Syndrom 1 (KAL1)
- MODY-Diabetes Typ 2 und 3
- MODY-Diabetes Typ:
 - 1 (HNF4A) ○ 2 (GCK) ○ 3 (HNF1A) ○ 4 (IPF1) ○ 5 (HNF1B) ○ 6 (NEUROD1)

Stoffwechselerkrankungen

Hämochromatose

- Klassische Hämochromatose [C282Y/H63D/S65C] (HFE)
- Klassische Hämochromatose [Sequenzierung] (HFE)
- Hämochromatose Typ 2, juvenile (HJV, HAMP)
- Hämochromatose Typ 3 (TFR2)
- Hämochromatose Typ 4 (SLC40A1)

Porphyrien

- Akut intermittierende Porphyrie (HMBS)
- Chronische hepatische Porphyrie (UROD)
- Erythrohepatische Protoporphyrinurie (FECH)

Lysosomale Speichererkrankungen

- Alpha-Mannosidose (MAN2B1)
- Beta-Mannosidose (MANBA)
- M. Fabry (GLA)
- M. Farber (ASAH1)
- Fukosidose (FUCA1)
- M. Gaucher (GBA)
- GM1-Gangliosidose (GLB1)
- M. Krabbe (GALC)
- M. McArdle, Glykogenose Typ V (PYGM)
- Metachromatische Leukodystrophie (ARSA)
- Mukopolysaccharidose Typ I, M. Hurler/Scheie (IDUA)
- Mukopolysaccharidose Typ 2, M. Hunter (IDS)
- Mukopolysaccharidose Typ 3a, Sanfilippo-Synd. A (SGSH)
- Mukopolysaccharidose Typ 3b, Sanfilippo-Synd. B (NAGLU)
- Mukopolysaccharidose Typ 3c, Sanfilippo-Syndrom C (HGSNAT)
- Mukopolysaccharidose Typ 3d, Sanfilippo-Syndrom D (GNS)

Varia

- Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (SERPINA1)
- Angioödem, hereditäres Typ I/II; C1-INH-Mangel (SERPING1)
- Angioödem, hereditäres, Typ III (F12)
- Angiotensin I-Converting Enzym IVS16 Polymorphismus (ACE)
- Apolipoprotein C2-Mangel (APOC2)
- Apolipoprotein E (APOE)
- Berardinelli-Seip-Lipodystrophie Typ 1 (AGPAT2)
- Berardinelli-Seip-Lipodystrophie Typ 2 (BSCL2)
- Cystathionin β -Synthase-Mangel (CBS)
- Cystinose (CTNS)
- Cystische Fibrose (CF, Mukoviszidose) (CFTR)
- Dubin-Johnson Syndrom (ABCC2)
- Fruktoseintoleranz, hereditär (ALDOB)
- Galaktosämie (GALT)

Fiebersyndrome, hereditär

- Familiäres Mittelmeerfieber (MEFV)
- Hyper-IgD-Syndrom (MVK)

Nephrologie

- Alport-Syndrom, AR (COL4A3, COL4A4)
- Alport-Syndrom, X-chromosomal (COL4A5)
- Bartter-Syndrom Typ 3 (CLCNKB)
- Cystinurie (SLC3A1, SLC7A9)
- Epstein-Syndrom (MYH9)
- Gitelman-Syndrom (SLC12A3)

Kardiomyopathien, hereditär

- Dilatative Kardiomyopathie Screen (LMNA>MYH7>TNNT2>SCN5A)

Knochen-/Bindegewebserkrankungen

- Achondroplasie (FGFR3)
- Apert-/Crouzon-/Pfeiffer-Syndrom (FGFR2)
- Arthrogyrypose Typ 1 (TPM2)
- Arthrogyrypose Typ 2A, Freeman-Sheldon-Syndrom (MYH3)
- Arthrogyrypose Typ 2B, Freeman-Hall-Syndrom (TNNT3, TNNI2, MYH3)
- DTDST-assoziierte Dysplasie (ACG1B, AO2, DTD) (SLC26A2)
- Hypokalziurische Hyperkalziämie (CASR)
- Hypophosphatämische Rachitis, autosomal dominant (FGF23)
- Hypophosphatämische Rachitis, X-Chromosomal (PHEX)

- M. (Gilbert) Meulengracht (UGT1A1 - Promotor)
- Crigler-Najjar-Syndrom 1/2 (UGT1A1)
- M. Wilson (ATP7B)

- Hereditäre Koproporphyrinurie (CPOX)
- Porphyria variegata (PPOX)

- Mukopolysaccharidose Typ 4a, Morquio A (GALNS)
- Mukopolysaccharidose Typ 4b, Morquio B (GLB1)
- Mukopolysaccharidose Typ 6, Maroteaux-Lamy-Synd. (ARSB)
- Mukopolysaccharidose Typ 7, Sly-Syndrom (GUSB)
- Mukopolysaccharidose Typ 9 (HYAL1)
- Mukopolysaccharidose Typ 10, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 11, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 12, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 13, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 14, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 15, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 16, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 17, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 18, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 19, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 20, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 21, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 22, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 23, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 24, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 25, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 26, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 27, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 28, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 29, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 30, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 31, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 32, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 33, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 34, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 35, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 36, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 37, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 38, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 39, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 40, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 41, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 42, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 43, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 44, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 45, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 46, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 47, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 48, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 49, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 50, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 51, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 52, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 53, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 54, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 55, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 56, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 57, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 58, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 59, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 60, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 61, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 62, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 63, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 64, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 65, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 66, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 67, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 68, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 69, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 70, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 71, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 72, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 73, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 74, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 75, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 76, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 77, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 78, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 79, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 80, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 81, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 82, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 83, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 84, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 85, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 86, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 87, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 88, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 89, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 90, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 91, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 92, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 93, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 94, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 95, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 96, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 97, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 98, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 99, Hunter (HSCA)
- Mukopolysaccharidose Typ 100, Hunter (HSCA)

- Galaktokinase-Mangel (GALK1)
- Glukosetransporter Typ 1 (GLUT1)-Mangel (SLC2A1)
- Glycin-Enzephalopathie (GLDC)
- Homocystinurie, B12-responsive, cbl G (MTR)
- Hypercholesterinämie, familiär, LDL-Rezeptor-Defekt (LDLR)
- Hypercholesterinämie Typ B (APOB)
- Lipoproteinlipase-Mangel (LPL)
- Pankreatitis, hereditär (SPINK1, PRSS1, CFTR)
- Phenylketonurie/Hyperphenylalaninämie (PAH)
- Hyperphenylalaninämie, BH4-defizient, Typ A (PTS)
- Hyperphenylalaninämie, BH4-defizient, Typ B (GCH1)
- Hyperphenylalaninämie, BH4-defizient, Typ C (QDPR)
- Hyperphenylalaninämie, BH4-defizient, Typ D (PCBD1)
- Shwachman-Diamond-Syndrom (SBDS)

- Periodisches Fieber (TNFRSF1A)
- Cryopyrinopathie (NALP3)

- Lowe-Syndrom (OCRL)
- Meckel-Syndrom (MKS1)
- Nephrotisches Syndrom, Finnischer Typ (NPHS1)
- Nephrotisches Syndrom, Steroid resistent (NPHS2)
- Polyzystische Nierenerkrankung, AD (PKD1, PKD2)
- Polyzystische Nierenerkrankung, AR (PKHD1)

- Hypertrophe Kardiomyopathie Screen (MYH7>MYBPC3>TNNT2>TNNI3>TIMI>MYL3)

- Hypophosphatasie (ALPL)
- Marfan-Syndrom (FBN1)
- Noonan-Syndrom, Typ:
 - 1 (PTPN11), ○ 3 (KRAS), ○ 4 (SOS1), ○ 5 (RAF1)
- Osteogenesis imperfecta (COL1A1, COL1A2)
- Smith-Lemli-Opitz-Syndrom (DHCR7)
- Stickler-Syndrom Typ 1 (COL2A1)
- Stickler-Syndrom Typ 2 (COL11A1)

Neurogenetik

Spastische Paraplegie (HSP) [nach Phänotyp]

Rein/Kompliziert

- SPG2 [X-chromosomal] (PLP1)
- SPG3A [AD] (Atlastin, SPG3A)
- SPG4 [AD] (Spastin)
- SPG7 [AR] (Paraplegin, SPG7)
- SPG10 [AD] (KIF5A)
- SPG11 [AR] (KIAA1840)

Rein

- SPG5A [AR] (CYP7B1)
- SPG6 [AD] (NIPA1)
- SPG8 [AD] (KIAA0196)
- SPG13 [AD] (HSPD1)
- SPG31 [AD] (REEP1)

Kompliziert

- SPG1 [X-chromosomal] (L1CAM)
- SPG15 [AR] (ZFYVE26)
- SPG17 [AD] (BSCL2)
- SPG20 [AR] (Spartin, SPG20)
- SPG21 [AR] (ACP33)

Motorische und Sensorische Neuropathie (HMSN/CMT)

- CMT (häufigste Formen: PMP22, MPZ, GJB1 (~90% CMT1))

Demyelinisierend

- CMT1A/HNPP [AD] Del. / Dup. [MLPA] (PMP22)
- CMT1A/HNPP [AD] Sequenzierung (PMP22)
- CMT1B [AD] (MPZ)
- CMT1C [AD] (LITAF)
- CMT1D [AD] (EGR2)
- CMT1F [AD] (NEFL)
- CMT4A [AR] (GDAP1)
- CMT4B1 [AR] (MTMR2)
- CMT4B2 [AR] (SBF2)
- CMT4C [AR] (SH3TC2)
- CMT4D [AR] (NDRG1)
- CMT4F [AR] (PRX)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- Dejerine-Sottas-Syndrom [DSS] (MPZ, PMP22, PRX, EGR2)

Axonal

- CMT2A1 [AD] (KIF1B)
- CMT2A2 [AD] (MFN2)
- CMT2B [AD] (RAB7A)
- CMT2B1 [AR] (LMNA)
- CMT2D [AD] (GARS)
- CMT2E [AD] (NEFL)
- CMT2F [AD] (HSPB1)
- CMT2I/2J [AD] (MPZ)
- CMT2K [AR] (GDAP1)
- CMT2L [AD] (HSPB8)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)
- CMTX5 [X-chromosomal] (PRPS1)

Intermediär

- DI-CMT B [AD] (DNM2)
- DI-CMT C [AD] (YARS)
- DI-CMT D [AD] (MPZ)
- CMTX1 [X-chromosomal] (GJB1)

Weitere Neuropathien

Motorische Neuropathie

- dHMN2A (HSPB8)
- dHMN2B (HSPB1)
- dHMN5 (GARS)
- dHMN6 / DSMA1 (IGHMBP2)
- dHMN7B (DCTN1)

Autonome Neuropathie

- HSAN1 (SPTLC1)
- HSAN2 (HSN2)
- HSAN3 (IKBKAP)
- HSAN4 (NTRK1)
- HSAN5 (NGFB)

Sonstige

- Hereditäre neuralgische Amyotrophie (SEPT9)

Dystonie

- Primäre Torsionsdystonie, DYT1 (TOR1A)
- DOPA-resp. Dystonie, AD, DYT5A (GCH1)
- DOPA-resp. Dystonie, AR, DYT5B (TH)
- Torsionsdystonie 6, DYT6 (THAP1)
- Paroxysmale dystone Choreoathetose, DYT8 (MR1)
- Myoklonus Dystonie, DYT11 (SGCE)
- Dystonie 12, DYT12 (ATPIA3)
- Dystonie 16, DYT16 (PRKRA)
- Dystonie 18, DYT18 (SLC2A1)

Neurodegenerative Erkrankung

- Alzheimer, familiär, FAD1 (APP)
- Alzheimer, familiär, FAD 3 (PSEN1)
- Alzheimer, familiär, FAD 4 (PSEN2)
- Amyotrophe Lateralsklerose 1, ALS1 (SOD1)
- Amyotrophe Lateralsklerose 2, (ALS2)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie 1, AOA1, (APTX)
- Ataxie-Okulomotor Apraxie 2, AOA2, (SETX)
- Ataxia-Telangiectasia (ATM)
- Chorea Huntington (HD)
- Huntington Disease-Like 1 (PRNP)
- Huntington Disease-Like 2 (JPH3)
- Duchenne/Becker Muskeldystrophie (DMD)
- Fragiles X-Syndrom (FMR1)
- Friedreich Ataxie, FRDA (FXN1)
- Frontotemporaler Demenz (MAPT, GRN)
- Infantile neuroaxonale Dystrophie (PLA2G6)
- M. Kennedy, SBMA (AR)
- Muskeldystrophie, kongenitale, 1C (FKRP)
- Myotone Dystrophie 1, DM1 (DMPK)
- Panthotenat Kinase-assoz. Neurodegen. (PANK2)
- Parkinson, familiär, Typ 1/4 (SNCA)
- Parkinson, familiär, Typ 2 (PARK2)
- Parkinson, familiär, Typ 6 (PINK1)
- Parkinson, familiär, Typ 7 (DJ1)
- Parkinson, familiär, Typ 8 (LRRK2)
- Parkinson, familiär, Typ 9 (ATP13A2)
- Prion-Erkrankungen (Creutzfeldt-Jakob, Gerstmann-Sträussler, Fatale familiäre Insomnie) (PRNP)
- Rett-Syndrom (MECP2)
- Spinale Muskelatrophie 1/2/3/4 [MLPA] (SMN1)
- Spinale Muskelatrophie 1/2/3/4 Seq. (SMN1)
- SCA - häufigste Formen (SCA1, 2, 3, 6)
- SCA5 (SPTBN2)
- SCA7 (ATXN7)
- SCA8 (SCA8)
- SCA10 (ATXN10)
- SCA12 (PPP2R2B)
- SCA13 (KCNC3)
- SCA14 (PRKCG)
- SCA17 (TBP)
- SCA27 (FGF14)
- SCA31 (PLEKHG4)

Leukodystrophie & vaskuläre Erkrankung

- Adrenoleukodystrophie (ABCD1)
- Aicardi-Goutieres-Syndrom (TREX1)
- M. Alexander (GFAP)
- CADASIL (NOTCH3)
- M. Canavan (ASPA)
- Leukoencephalopathie mit Hirnstamm/Rückenmarkbeteiligung und Laktaterhöhung (DARS2)
- Leukoenceph. mit Verlust der weissen Hirnsubstanz (EIF2B1-5)
- Megalenzepale Leukoencephalopathie mit subkortikalen Zysten (MLC1)
- Pelizaeus-Merzbacher (PMD) (PLP1)
- PMD-Like 1 (GJC2)
- Peroxisomal Acyl-CoA Oxidase Mangel (ACOX1)
- M. Wolman (LIPA)
- Zerebrotendinöse Xanthomatose (CYP27A1)

Mitochondriopathie

- Leber optische Neuropathie, hereditär
- MELAS-Syndrom
- MERFF-Syndrom

Unser Analysenspektrum wird ständig erweitert. Bitte erkundigen Sie sich unter 0381/7022750 nach Analysen, die hier nicht aufgeführt sind.