

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 1 von 14



Änderungen gegenüber der letzten Fassung: Aktualisierung aller Bereiche

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-Panelldiagnostik	Familiärer Brust- und Eierstockkrebs HBOC, familiärer Darmkrebs	Genomische DNA aus Blut	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	4-6 Wochen


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		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	Trusight Cancer, 94-Gen-Panel	4-6 Wochen
NGS-Paneldiagnostik	Bei geistiger Entwicklungsverzögerung/syndromale Erkrankungen	Genomische DNA aus Blut, Speichel oder Gewebe	Trusight One, 4813-Gen-Panel	Forschungsdiagnostik, ca. 6 Monate

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
Mikrodeletionenssyndrome:				
Deletion 22q11.2/CATCH 22		Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und Abortmaterial	FISH	3-4 Wochen
Postnataler FISH-Schnelltest (Chr. 13, 18, 21, X, Y)		Lymphozyten aus Blut und Nabelschnurblut, Amnionzellen, Chorionzottenzellen, Fibroblasten aus Gewebe (Haut, Achillessehne) und	FISH	3 Tage
Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck	
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 3 von 14

	Abortmaterial		
--	---------------	--	--

Molekulare Karyotypisierung				
Analyt (Messgröße)	Indikation	Untersuchungsmaterial (Matrix)	Untersuchungstechnik	Untersuchungszeitraum
Molekulare Karyotypisierung	Patienten mit unklarem Dysmorphie- und/oder Retardierungssyndrom	Blut, Genomische DNA	Array-CGH	3-4 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


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage		Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren		Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD		Seite 4 von 14




m.3243A>G in <i>MT-TL1</i> [MIM: 590050.0001]	1) MELAS-Syndrom: mitochondriale Enzephalomyo- pathie, Laktatazidose, schlag- anfallähnliche Episoden [MIM: 540000] 2) MIDD (Maternal vererbter Diabetes und Taubheit [MIM: 520000] 3) Nichtsyndromischer sensori- neuraler Hörverlust [MIM: 500008] 4) Kombination von mehreren der genannten Symptome: Migräneähnliche Kopfschmerzen mit Erbrechen; Enzephalomyo- pathie; Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie; Kognitive Beeinträchtigung; Schlaganfallähnliche 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
m.8344A>G in <i>MT-TK</i> [MIM: 590060.0001]	1) Myoklonusepilepsie, proximale Muskelschwäche, „ragged-red fibers“ in der Muskelbiopsie (MERRF) [MIM: 545000]	DNA aus Blut, Urin, Muskel, Fibroblasten	ARMS-PCR	3-6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 5 von 14

	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, Optikusatrophie, Schwerhörigkeit, Polyneuropathie, Myopathie, CPEO			
<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 [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, Sequenzierung	4-6 Wochen, in dringenden Fällen nach Rücksprache 3-4 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		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) 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
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- krankung mit CPEO	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-, Leber-oder manchmal Urin	PCR	3-6 Wochen


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage		Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren		Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD		Seite 7 von 14




	5) Sensible ataktische Neuro- pathie, Dysarthrie, Ophthalmo- parese (SANDO) [MIM:607459] 6) MNGIE [MIM:603041] 7) Alpers-Huttenlocher Syndrom (AHS) [MIM:203700]			
<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	6-12 Wochen
<i>CPT2</i> [MIM: 600650]	1) CPT Mangel, hepatisch, Typ II [MIM: 600649] 2) CPT II Mangel, neonatal letal [MIM: 608836]	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 8 von 14

	3) CPT II Mangel, myopathische Form [MIM: 255110]. Late-onset			
<i>CRYAB</i>	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>		DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-6 Wochen
<i>MYOT</i> [MIM: 604103] Exon 2	1) Gliedergürtelmuskeldystrophien 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

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH  Genetische Diagnostik	Anlage	Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 9 von 14

<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>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	DNA aus Blut, Muskel, Fibroblasten	PCR, Sequenzierung	4-8 Wochen


Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage		Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren		Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD		Seite 10 von 14



	Mutationen in POLG und C10orf2			
<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
<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, Sequenzierung	4-8 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 11 von 14


--	--	--	--	--

P

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: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		Anlage Leistungsverzeichnis GD	Seite 12 von 14

Abteilung Chirurgische Forschung (CHF)

Gene (OMIM)	Syndrome (OMIM)	Untersuchungs- material	Untersuchungstechnik	Untersuchungs- zeitraum
<i>MLH1 (120436), MSH2 (609309), MSH6 (600678), PMS2 (600259), EPCAM (185535)</i>	HNPCC (Lynch Syndrom) (120435)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing (TruSightCancer-Panel)	4 - 8 Wochen
<i>MLH1 (120436), MSH2 (609309), MSH6 (600678), PMS2 (600259),</i>	Konstitutive MNR-Defizienz (CMMR-D)-Syndrom	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing (TruSightCancer-Panel)	
<i>APC (611731)</i>	Adenomatöse Polyposis coli, FAP (175100)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing (TruSightCancer-Panel)	4 - 8 Wochen
<i>MUTYH (604933)</i>	Adenomatöse Polyposis coli, MAP (608456)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing (TruSightCancer-Panel)	4 - 8 Wochen
<i>CDH1 (192090)</i>	Familiäres Magenkarzinom (137215)	genomische DNA	DNA-Isolierung, PCR, Elektrophorese, Sequenzierung, MLPA Next Generation Sequencing (TruSightCancer-Panel)	4 - 6 Wochen

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik		Anlage	Version: 06
		zu Untersuchungsverfahren	Stand: 07.07.2016
		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>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

Erstellt: K. Fischer	Geändert: F. Kuhlee	Geprüft: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016

Universitätsklinikum CGC Medizinische Fakultät CGC Medizinisches Versorgungszentrum am Universitätsklinikum Carl Gustav Carus GmbH Genetische Diagnostik	Anlage		Version: 06
	zu Untersuchungsverfahren		Stand: 07.07.2016
	Anlage Leistungsverzeichnis GD		Seite 14 von 14



<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: A. Sieghardt	Freigegeben: E. Schröck
Datum: 30.09.2013	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016	Datum: 07.07.2016