

Patient (ggf. Patientenetikett)

Name weiblich
 männlich

Vorname

Straße Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)



Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4
44137 Dortmund

Tel.: 0231 - 95 72 - 0
Fax: 0231 - 57 98 34

info@labmed.de
www.labmed.de

Rückfragen an

Name

Tel.-Nr.

Fax-Nr.

Mail

Probenmaterial

Datum/Uhrzeit

Blut/Vollblut

Citrat-Plasma [CP]

EDTA-Blut [E]

EDTA-Plasma [EP]

NaF-Blut [Na]

Serum [S]

Urin [U]

Morgenurin [UM]

sonst. Material/Anmerk.

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

Rechnung

Rechnung an Patienten/in

Anforderungsschein Molekulargenetische Analytik

Stand: 02/2019

Probenmaterial (Monovetten können angefordert werden unter: 02306-9409680)

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit):

- EDTA-Blut (≥ 2ml)
- DNA
- Mundschleimhautabstrich
- Paraffinschnitte/-block
- Fruchtwasser
- Chorionzotten
- Nabelschnurblut
- Andere:

Untersuchungsart / Gewünschte Analysen

- Diagnostik wie auf Anforderungsschein angekreuzt
- Diagnostik bei V.a.

Zu untersuchende Parameter:

.....

.....

Angaben zum Patienten bzw. zur Familienanamnese

Klinische Symptomatik:

Familienanamnese:

Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei einem betroffenen Angehörigen durchgeführt? Ja Nein

Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)

Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall nicht untersucht verstorben Indexbefund nicht verfügbar

Besteht eine Schwangerschaft? Ja, SSW: Nein

Informationen zur Abrechnung

Bei ambulanten, gesetzlich versicherten Patienten ist eine Abrechnung gem. **EBM** für Sequenzierungen bis 25 Kilobasen (kb) im Krankheitsfall (20 kb, bei Analysen auf somatische Mutationen, z.B. aus Tumorzellen) grundsätzlich möglich (keine Belastung des Laborbudgets des überweisenden Arztes). Darüber hinaus ist eine Analyse nur nach Antrag bei der jeweiligen Krankenkasse (näher Informationen auf unserer Homepage unter <https://www.medizin-zentrum-dortmund.de/de/analytik-1462.html>) oder nach Ablauf von 3 Folgequartalen möglich. Dies gilt auch, wenn mehrere Sequenzierleistungen im selben Krankheitsfall durchgeführt werden sollen.

Im Bereich **EBM** werden daher **Core-Panel** (≤ 20/25kb) mit den wichtigsten Genen einer bestimmten Differenzialdiagnose durchgeführt, sofern kein weitergehender Antrag bei der GKV gestellt wird. Je nach klinischer Fragestellung und aktuellem Stand der Wissenschaft kann die Zusammensetzung der jeweiligen Core Gene variiert werden.

Bei Abrechnung gem. **GOÄ** (stationäre und privat versicherte Patienten, Selbstzahler) besteht keine Größenlimitierung für NGS-Panel. Ab einem Auftragswert von ca. 2.000€ erstellen wir jedoch vor der Leistungserbringung einen Kostenvoranschlag und bitten zunächst um Zusendung einer Kostenübernahmeerklärung.

Für einen Teil der genannten Gene wird zusätzlich eine MLPA-Analyse durchgeführt und ggf. gesondert berechnet. Falls zu analysierende Gene/Genpanel unten noch nicht genannt sind oder Sie eine abweichende Zusammensetzung der genannten Panel wünschen, sprechen Sie uns bzgl. einer individuellen Diagnostik bitte an unter genetik@labmed.de oder unter Tel.: +49 231 9572 6651 (Dr. rer. nat. Alf Beckmann).

Für **Einzelgen-Analysen** siehe „Anforderungsschein Molekulargenetik“ sowie unsere Homepage im Internet unter www.labmed.de.

Aufklärung und Einwilligungserklärung der Patientin/ des Patienten

Hiermit bestätige ich, dass ich entsprechend dem Gendiagnostikgesetz (GenDG) durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt aufgeklärt, informiert und humangenetisch beraten wurde über:

- die Art und den Umfang der genetischen Analyse, sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- mein Recht, diese Einwilligung jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen,
- mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- die Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren,
- die Vernichtung des Probenmaterials nach Abschluss der Untersuchung,
 - bei komplexen Fragestellungen kann eine längerfristige Aufbewahrung sinnvoll sein. Hiermit bin ich einverstanden Nein Ja
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Aufbewahrung. Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.)
- die Möglichkeit, dass in Einzelfällen **evtl. Zusatzbefunde** erhoben werden können, die nicht mit der u.g. Fragestellung in Zusammenhang stehen
 - Eventuell erhobene Zusatzbefunde möchte ich erfahren (keine Auswahl wird als „Nur, wenn...“ gewertet):
 Nein Ja Nur, wenn sich dadurch therapeutische oder vorbeugende Konsequenzen ergeben
(Dies beinhaltet keinen Anspruch auf Vollständigkeit oder zukünftige Aktualisierungen von Zusatzbefunden; bei Familienanalysen dienen die Analyseergebnisse *nicht Betroffener* nur zur Beurteilung von Varianten des Indexpatienten)

Ich bin einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen):

- mit der Entnahme von Probenmaterial,
- mit der angeforderten molekulargenetischen Diagnostik zur Abklärung/ bei V.a.:

- , dass die Untersuchungsergebnisse durch den verantwortlichen Arzt an mitbehandelnden Ärzte mitgeteilt werden dürfen,
- , dass der Untersuchungsauftrag an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf,
- , dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen.
- , dass Probe und erhobene Daten anonymisiert für die Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet werden können.
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der im Analyseauftrag genannten Gene je nach klinischer Fragestellung/ Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann

.....
Ort, Datum

.....
Unterschrift Patient/in bzw. Name und Unterschrift gesetzliche/r Vertreter/in

.....
Name/Stempel und Unterschrift verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Augenerkrankungen

- **Albinismus, okulär/okulokutan**
Panel (10 Gene, ca. 14 kb): C10orf11 (LRMDA), FRMD7, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- **Bardet-Biedl-Syndrom**
Core-Panel (15 Gene, ca. 25 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8
Erweitertes Panel* (24 Gene, ca. 47 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8ORF37, CCDC28B, CEP290, IFT27, IFT172, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDR36
- **Glaukom, adult**
Core-Panel (12 Gene, ca. 24 kb): CYP1B1, FOXC1, FOXE3, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, TBK1, TEK, WDR36
Erweitertes Panel* (21 Gene, ca. 44 kb): ACVR1, ASB10, BEST1, CANT1, COL18A1, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, LMX1B, LOXL1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, PITX3, SBF2, TBK1, TEK, WDR36
- **Glaukom, juvenil**
Panel (9 Gene, ca. 18 kb): CYP1B1, FOXC1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, WDR36
- **Katarakt, hereditär**
Core-Panel (12 Gene, ca. 21 kb): BFSP1, BFSP2, CRYGC, CRYGD, EPHA2, FOXE3, FTL, FYCO1, GJA8, NHS, P3H2, PAX6
Erweitertes Panel* (51 Gene, ca. 85 kb): AGK, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDP1, EPHA2, EYA1, FAM126A, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LEMD2, LIM2, LSS, MAF, MIP, NHS, P3H2, PAX6, PITX3, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, SIPA1L3, SLC16A12, TBC1D20, TDRD7, UNC45B, VIM, VSX2, WFS1
- **Lebersche kongenitale Amaurose**
Core Panel (11 Gene, ca. 25 kb) AIPL1, CEP290, CRX, GDF6, GUCY2D, LCA5, NMNAT1, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7
Erweitertes Panel (17 Gene, ca. 36 kb): AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, NMNAT1, RD3, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7, TULP1
- **Mikrophthalmie-Anolphthalmie-Kolomb-Komplex (MAC)**
Core-Panel (8 Gene, ca. 15 kb): ALDH1A3, FRAS1, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6, VSX2
Erweitertes Panel* (29 Gene, ca. 60kb): ABCB6, ALDH1A3, BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FRAS1, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HMX1, MAB21L2, MFRP, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SHH, SIX6, SMOC1, SOX2, STRA6, TENM3, VAX1, VSX2
➤ **Mitochondriale Erkrankungen, z.B. LHON, siehe Stoffwechselerkrankungen**
- **Nukleäre Optikusatrophie**
Core-Panel (16 Gene, ca. 25 kb): ACO2, AFG3L2, ANTXR1, C12orf65, CISD2, DNM1L, FDXR, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, TMEM126A, WFS1, YME1L1
Erweitertes Panel* (18 Gene, ca. 28 kb): ACO2, AFG3L2, ANTXR1, C12orf65, CISD2, DNM1L, FDXR, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, WFS1, YME1L1
- **Retinitis Pigmentosa**
Core-Panel (8 Gene, ca. 24 kb): IMPDH1, KLHL7, NR2E3, PRPF3, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1
Erweitertes Panel* (31 Gene, ca. 71 kb): ABCA4, BEST1, CA4, CACNA1F, CLRN1, CRX, FSCN2, GUCA1B, HK1, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS
- **Senior-Loken-Syndrom**
Core-Panel (7 Gene, ca. 25 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel (9 Gene, ca. 31 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19
- **M. Stargardt, juvenile Macula-Degeneration**
Core-Panel (8 Gene, < 25 kb): ABCA4, CDH3, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2, RP1L1, TIMP3
Erweitertes Panel (22 Gene, ca. 53 kb): ABCA4, BEST1, C1QTNF5, CDH3, CFH, CLN3, CNGB3, CRX, CTNNA1, DRAM2, ELOVL4, FSCN2, IMPG1, IMPG2, IRX1, MFSD8, PROM1, PRPH2, RP1L1, RPGR, TIMP3, TLL5
- **Usher-Syndrom**
Core-Panel (10 Gene, ca. 24 kb): ABHD12, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, USH1C, USH1G, USH2A
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 54 kb): ABHD12, ADGRV1, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN
- **Zapfen- und Stäbchen-Dystrophie**
Core-Panel (8 Gene, ca. 22 kb): ABCA4, ADAM9, CERK1, CNGA3, KCNV2, PDE6C, RDH5, RPGRIP1
Erweitertes Panel* (44 Gene, ca. 104 kb): ABCA4, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ATF6, BEST1, C21orf2, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP78, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, NMNAT1, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH12, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RPGRIP1, SEMA4A, TLL5, UNC119

Endokrinologie und Fertilitätsstörungen

- **Adipositas, siehe Stoffwechselerkrankungen**
- **Adrenogenitale Syndrome**
Panel (7 Gene, ca. 12 kb): CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, POR, CYP19A1, StAR
- **Hand-Fuß-Genital-Syndrom/genitale Fehlbildungen**
Panel (6 Gene, ca. 6 kb): LHX1, TBX6, WNT4, WNT9B, GNAS, HOXA13
- Hypogonadotroper Hypogonadismus**
 - (Normosmischer) idiopathischer hypogonadotroper Hypogonadismus, Core-Panel (12 Gene, ca. 12 kb): FSHB, GNRH1, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LMNA, NSMF, TAC3, TACR3, NROB1, NR5A1
 - Kallmann-Syndrom, Core-Panel (14 Gene, ca. 22 kb): ANOS1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, HS6ST1, IL17RD, SPRY4, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11
Erweitertes Panel* (27 Gene, ca. 43 kb): ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LMNA, NROB1, NR5A1, NSMF, SPRY4, TAC3, TACR3, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11
- **Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom**
Panel (4 Gene, ca. 4 kb): LHX1, TBX6, WNT4, WNT9B
- **MODY Diabetes**
Panel (8 Gene, ca. 19 kb): GCK, HNF1A, HNF4A, HNF1B, PDX1, ABCC8, INS, KCNJ11
- **Prämatüre Ovarialinsuffizienz, POF**
Panel (15 Gene, ca. 25 kb): BMP15, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, MCM9, NOBOX, NR5A1, PSMC3IP, SOHLH1, SOHLH2, STAG3

- **46,XX DSD**
Panel (12 Gene, ca. 15 kb): CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, POR, CYP19A1, StAR, SRY, RSP01, NR5A1, WNT4, WT1, FAM58
- **46,XY DSD**
Core-Panel (18 Gene, ca. 23 kb): AKR1C2, AMH, AMHR2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, HSD17B3, NR0B1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, StAR, WNT4, WT1
Erweitertes Panel* (ca. 56 kb): AKR1C2, AMH, AMHR2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, FRAS1, FLEM2, GRIP1, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1/SPECC1L, NR0B1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, StAR, WNT4, WT1

Hämato-Onkologische Systemerkrankungen

➤ Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

Herz-/Gefäßerkrankungen

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene, ca. 17kb): ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20
- **Aortenerweiterung / Aortendissektion (thorakale)**
Panel (9 Gene, EBM GOP11448, ca. 32kb): ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2
- **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie / Kardiomyopathie (ARVD/C)**
Core-Panel(ca. 23kb, 10 Gene): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TGFB3, TMEM43
Erweitertes Panel (ca.141kb, 12 Gene): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN
- **Brugada-Syndrom**
Panel (9 Gene, ca. 24kb): CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4
- **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
Core-Panel (5 Gene, ca. 18 kb): LMNA, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2
Erweitertes Panel* (49 Gene, ca. 210 kb): ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSR3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATA4, GATAD1, ILK, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, CAVIN4, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TBX20, TCAP, TNNC1, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, TXNRD2, VCL
- **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
Panel (14 Gene, ca. 25kb): ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, PLN, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM
- **Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
Core-Panel (5 Gene, ca. 19 kb): CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN
Erweitertes Panel* (13 Gene, ca. 41 kb): CALM1, CASQ2, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, KCNJ2, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43, TRDN
- **Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)**
Panel (11 Gene, ca. 25kb): ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1
- **Long-QT-Syndrom**
Core-Panel (11 Gene, ca. 24 kb): CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
Erweitertes Panel* (13 Gene, ca. 41 kb): AKAP9, ANK2, CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene, ca. 17kb): AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MTO1, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- **Pulmonal arterielle Hypertonie**
Panel (10 Gene, ca. 25kb): ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, NOTCH3, SMAD9, TBX4
- **Short QT-Syndrom**
Panel (5 Gene, ca. 18 kb): CACNA1C, CACNA2D1, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Lebererkrankungen

- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene, ca. 15kb): BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Polyzystische Lebererkrankung**
Panel (5 Gene, ca. 13kb): ALG8, LRP5, PKD2, PRKCSH, SEC63
- Porphyrien**
 - Diagnose-Panel (8 Gene, ca. 10 kb): ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS
 - Modifier-Panel (3 Gene): ABCC2, HFE, GATA1
 - DD Tyrosinämie (3 Gene): FAH, TAT, HPD
- **Progressive familiäre intrahepatische Cholestase**
Panel (5 Gene, ca. 14kb): ABCB11, ABCB4, ATP8B1, NR1H4, TRMU

Muskelerkrankungen, Bindegewbserkrankungen

- **Maligne Hyperthermie**
Panel (2 Gene, ca. 21kb): CACNA1S, RYR1
- **Metabolische Myopathie**
Core-Panel (11 Gene, ca. 19 kb): ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GYG1, LPIN1, PYGM, SLC22A5, SLC25A20
Erweitertes Panel* (26 Gene, ca. 46 kb): ABHD5, ACADVL, AGL, CPT1A, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PRKAG2, PYGM, SLC22A5, SLC25A20, TAZ
- **Muskeldystrophien**
Core-Panel (12 Gene, ca. 21 kb): ANO5, CAPN3, CAV3, DES, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT, TCAP
Erweitertes Panel* (44 Gene, ca. 265 kb): ANO5, B4GAT1, CAPN3, CAV3, CHKB, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPFB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LARGE1, LIMS2, LMNA, MYOT, PABPN1, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SELENON, SGCA, SGCB, SGCG, SYNE1, SYNE2, TCAP, TTN

- **Myotonia congenita**
Core-Panel (7 Gene, ca. 19 kb): ACTA, ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 34 kb): ACTA, ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, HSPG2, KCNA1, KCNE3, SCN4A
- **Lipodystrophien**
Panel (10 Gene, ca. 14kb): AGPAT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, PIK3R1, PLIN1, PPARG, PTRF

Neurologische und psychiatrische Erkrankungen

- **Amyotrophe Lateralsklerose, ALS**
Core-Panel (12 Gene, ca. 21 kb): ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, FUS, HNRNPA1, MATR3, SETX, SOD1, TARDBP, VAPB
Erweitertes Panel* (25 Gene, ca. 52 kb): ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, HNRNPA1, MATR3, NEFH, OPTN, PFN1, PRPH, SETX, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VEGFA, VCP
- **Apnoe, neonatal**
Panel (13 Gene, ca. 24kb): CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRN3, COLQ, GLRA1, GLRB, LAS1L, PHOX2B, RAPSN, SCN4A, SLC6A5
- **Ataxien, autosomal-dominant/spinocerebelläre Ataxien, SCA**
Core-Panel (10 Gene, ca. 25kb): KCNC3, ITPR1, FGF14, SPTBN2, AFG3L2, PDYN, TMEM240, VAMP1, TGM6, TTBK2
Erweitertes Panel* (26 Gene, ca. 73 kb): AFG3L2, ATP1A3, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CCDC88C, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, PDYN, PPP2R2B, PRKCG, SAMD9L, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, TGM6, TMEM240, TTBK2, VAMP1
- **Benigne familiäre infantile Epilepsie**
Panel (5 Gene, ca. 18kb): KCNQ2, KCNQ3, PRR2, SCN2A, SCN8A
- **Dravet-Syndrom**
Panel (5 Gene, ca. 21kb): GABRG2, SCN1A, SCN2A, SCN9A, STXBP1
- **(Torsions-)Dystonie**
Core-Panel (8 Gene, ca. 20 kb): ANO3, CIZ1, COL6A3, GNAL, HPCA, THAP1, TOR1A, TUBB4A
Erweitertes Panel* (31 Gene, ca. 79 kb): ADCY5, ANO3, ARSA, ATM, ATP1A3, ATP7B, CACNA1B, CIZ1, COL6A3, GCDH, GCH1, GNAL, HPCA, KCNMA1, KCTD17, PANK2, PRKN, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRR2, RELN, SGCE, SLC2A1, SLC6A3, SPR, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TUBB4A
- **Epilepsien, gesamt**
Core-Panel (8 Gene, ca. 24 kb): ARX, CDKL5, GABRD, GABRG2, PCDH19, SCN1A, SCN1B, SCN2A
Erweitertes Panel* (88 Gene, ca. 205 kb): AARS, ACY1, ADLS, ALDH7A1, ALG13, AMT, ARHGAP9, ARV1, ARX, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, DEPD5, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, EFHC1, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GNAO1, GRIN2A, GRIN2B, GUF1, HCN1, ITPA, JRK, KCNA2, KCNB1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, LGI1, MAPK10, MECP2, MTHFR, NECAP1, NRXN1, PCDH19, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, PRR2, RNASEH2C, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC9A6, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, STXBP1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TREX1, UBE3A, WWOX, ZEB2
- **Hereditäre spastische Paraparese (HSP, SPG)**
Panel (11 Gene, ca. 23kb): ABCD1, ATL1, CYP27A1, FA2H, KIF5A, PLP1, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, TTR
- **Migräne**
Core-Panel (6 Gene, ca. 22 kb): ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 35 kb): ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, GLA, NOTCH3, POLG, PRR2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1
- **Myasthenie-Syndrome**
Core-Panel (14 Gene, ca. 25 kb): AGRN, ALG14, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, RAPSN, SYT2
Erweitertes Panel* (26 Gene, ca. 74 kb): AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRNE, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPBB, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2
- **Neugeborenen-Krämpfe**
Panel (10 Gene, ca. 21kb): ALDH7A1, ARX, CDKL5, FOLR1, GABRA1, KCNQ2, PNPO, SCN1A, SLC2A1, STXBP1
- **Pontozerebelläre Hypoplasie**
Panel (9 Gene, ca. 14kb): CASK, EXOSC3, RARS2, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDLR, VR

Nierenerkrankungen

- **Alport-Syndrom**
Panel (3 Gene, ca. 21kb): COL4A3, COL4A4, COL4A5
 - **Bartter-Syndrom**
Core-Panel (9 Gene, ca. 18 kb): BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, KCNJ10, SLC12A1, SLC12A3
Erweitertes Panel* (31 Gene, ca. 76 kb): ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, FXYD2, GNA11, HSD11B2, INSR, KCNJ1, KCNJ10, KLHL3, MAGED2, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A2, SLC12A3, SLC4A1, SLC4A4, TRPM6, WNK1, WNK4
 - **Gitelman-Syndrom, familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie**
Panel (8 Gene, ca. 17kb): BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, KCNJ10, SLC12A1, SLC12A3
 - **Hereditäres nephrotisches Syndrom**
Core-Panel (5 Gene, ca. 18 kb): LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, WT1
Erweitertes Panel* (19 Gene, ca. 76 kb): ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGAP1, CD2AP, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, INF2, LAMB2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, TRPC6, WT1
 - **Nierenhypoplasie und Nierenagenesie**
Panel (7 Gene, ca. 23kb): FREM2, GATA3, GRIP1, HNF1B, ITGA8, PAX2, RET
- Polyzystische Nierenerkrankungen**
- autosomal-dominant, Core-Panel (6 Gene, ca. 22 kb): BMP4, GANAB, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2
 - autosomal-rezessiv, Core-Panel (3 Gene, ca. 20 kb): FRAS1, HNF1B, PKHD1
Erweitertes Panel* (15 Gene, ca. 57 kb): BICC1, BMP4, CHD1L, FRAS1, GANAB, HNF1B, MUC1, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, ROBO2, SIX2, UMOD
- **Senior-Loken-Syndrom**
Core-Panel (7 Gene, ca. 25 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel (9 Gene, ca. 31 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19

Pankreatitis / Pankreaserkrankungen

- **Pankreatitis-Disposition, hereditäre**
Panel (8 Gene, ca. 17kb): CASR, CFTR, CPA1, CTRC, CLDN2, SPINK1, UBR1, PRSS1
- **Pankreas-Karzinom, hereditäres**
Core-Panel (bis 25kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 53 kb): APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, STK11, TP53, VHL

Stoffwechselerkrankungen

- **Adipositas, frühmanifest**
Core-Panel (19 Gene, ca. 23kb): ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NR0B2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3
Erweitertes Panel* (46 Gene, ca. 86 kb): ADRB2, ADRB3, AGRP, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, CARTPT, CEP290, CUL4B, DYRK1B, ENPP1, GHRL, GNAS, IFT27, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, SDC3, SDCCAG8, SIM1, TRIM32, TTC8, UCP1, UCP3, VPS13B, WDRPCP
- **Albinismus, okulär/okulokutan**
Panel (9 Gene, ca. 14 kb): C10orf11 (LRMDA), FRMD7, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- **CoEnzym Q10-Defizienz**
Panel (10 Gene, ca. 18kb): COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2
- **Familiäre Hypercholesterinämie (FH)**
Core-Panel (ca. 10 kb): APOB (Exon 26), LDLR, PCSK9 (ggf. APOE E2/E4, LDLRAP1)
- **Glykogenosen**
Core-Panel (10 Gene, ca. 23kb): AGL, G6PC, GAA, GBE1, PFKM, PGAM2, PHKB, PYGL, PYGM, SLC37A4
Erweitertes Panel* (23 Gene, ca. 45 kb): AGL, ALDOA, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, YGY1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4
- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene, ca. 15kb): BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene, ca. 17kb): AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MTO1, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- **Mitochondriales Genom komplett (mtDNA, NC 012920.1), z.B. bei LHON**
Panel (16 Gene, ca. 17kb): MT-CYB, MT-ND6, MT-ND5, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND3, MT-CO3, MT-ATP6, MT-ATP8/6, MT-CO2, MT-CO1, MT-ND2, MT-ND1, MT-CR, rRNA16S, rRNA12S
- **Mukopolysaccharidosen**
Panel (12 Gene, ca. 20kb): ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, IDS, IDUA, NAGLU, VPS33A
- **Nukleäre Mitochondriopathien, gesamt**
Core-Panel (bis 25kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Beckmann, Tel. 0231 9572 6602)
Erweitertes Panel* (243 Gene, ca. 365kb): AARS2, ABCB7, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, ACO2, ACTG2, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AIFM1, ALAS2, ALG14, ALG2, ANO10, APOPT1, APTX, ATP1A3, ATP5F1A, ATP5F1E, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCS1L, BOLA3, C12orf65, C19orf12, CAD, CARS2, CCDC115, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRNA2, CHRND, CHRNE, CISD2, CLPB, CLPP, COA5, COLQ, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, COX8A, CPT1A, CPT2, D2HGDH, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNMI1, DNM2, DOK7, DPAGT1, EARS2, ECHS1, EIF2AK3, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX2, FLAD1, FOXRED1, GARS, GBE1, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GFPT1, GTPBP3, HARS2, HIBCH, IARS2, IBA57, ISCA2, ISCU, KARS, KIF21A, KIF5A, LAMP2, LARS, LARS2, LIAS, LONP1, LRP4, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MFN2, MGME1, MICU1, MPV17, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MRPS7, MTFMT, MTM1, MTO1, MTPAP, MUSK, NARS2, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OPA1, OPA3, PANK2, PARS2, PC, PDGFB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PITRM1, PMPCA, PNPLA2, PNPT1, POLG, POLG2, PREPL, PTCO1, PTRH2, PUS1, PYCR2, RAPSN, RARS2, RMDN1, RNASEH1, RRM2B, RYR1, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEPSECS, SERAC1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC33A1, SLC6A8, SPATA5, SPG7, STAT2, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TACO1, TALDO1, TANGO2, TARS2, TAZ, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TPK1, TRIT1, TRMT5, TRMU, TRNT1, TSFM, TTC19, TUBB3, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UQCRCB, UQCRC2, UQCRCQ, VARS2, WFS1, XPNPEP3, XRCC4, YARS2
- **Refsun-Syndrom**
Panel (8 Gene, ca. 12kb): AMACR, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX7, PHYH

Syndromale Erkrankungen

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene, ca. 17kb): ACTC1, CITED2, FOXP1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20
- **Angelman-Syndrom**
15q11.2-q13 MLPA + ggf. NGS-Panel (10 Gene, ca. 23kb): ARX, CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, TCF4, UBE3A, ZEB2
- **Autismus-Spektrum-Störungen (ASS)**
Core-Panel (8 Gene, ca. 24 kb): CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, TCF4, UBE3A, ZEB2
Erweitertes Panel* (56 Gene, ca. 180 kb): ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, GRIN2B, HPR1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTEN, PTCHD1, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TCF4, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VPS13B, ZEB2
- **Bardet-Biedl-Syndrom**
Core-Panel (15 Gene, ca. 25 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8
Erweitertes Panel* (24 Gene, ca. 47 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8ORF37, CCDC28B, CEP290, IFT27, IFT172, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDRPCP
- **Cornelia-De-Lange-Syndrom**
Panel (5 Gene, ca. 18kb): HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3
- **Fiebersyndrome/Autoimmunerkrankungen, hereditäre**
Core-Panel (13 Gene, ca. 25 kb): CECR1, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEV1, MVK, NLRP4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A
Erweitertes Panel* (48 Gene, ca. 80 kb): ACP5, ADA2 (CECR1), ADAM17, ADAR, API3, CARD14, COPA, DDX58, ELANE, FAM105B, FAS, FASLG, IFIH1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, MEV1, MVK, NLRP4, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, PLCG2, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SERPING1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1
- **Fraser-Syndrom**
Panel (3 Gene, ca. 25kb): FRAS1, FREM2, GRIP1

- **Hermansky-Pudlak-Syndrom**
Panel (8 Gene, ca. 17kb): AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
- **Joubert-Syndrom**
Core-Panel (6 Gene, ca. 25 kb): AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM67
Erweitertes Panel* (21 Gene, ca. 61kb): AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B
- **Leigh-Syndrom**
Panel (20 Gene, ca. 25kb): ACAD9, COX15, FOXRED1, NDUFAF2, NDUFAF6, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, PDHA1, PDSS1, PDSS2, POLG, SCO2, SDHA, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TRMU
- **Lissenzephalie**
Panel (5 Gene, ca. 16kb): ARX, DCX, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A
- **Meckel-Syndrom**
Core-Panel (10 Gene, ca. 25 kb): B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM138, TMEM216, TMEM67
Erweitertes Panel* (25 Gene, ca. 62kb): AHI1, B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP120, CEP290, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIF14, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, WDPCCP
- **Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)**
Core-Panel (8 Gene, ca. 15 kb): ALDH1A3, FRAS1, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6, VSX2
Erweitertes Panel* (29 Gene, ca. 60kb): ABCB6, ALDH1A3, BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FRAS1, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HMX1, MAB21L2, MFRP, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SHH, SIX6, SMOX1, SOX2, STRA6, TENM3, VAX1, VSX2
- **Mikrozephalie**
Core-Panel (6 Gene, ca. 22 kb): ASPM, CDK5RAP2, CDK6, MCPH1, STIL, WDR62
Erweitertes Panel* (43 Gene, ca. 201kb): ANKLE2, AKT3, AP4M1, ARFGF2, ASPM, ASXL3, ATR, ATRX, CASK, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CRIPT, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KATNB1, KIF11, MCPH1, MED17, MFS2D2, MSMO1, NDE1, NHEJ1, NIN, ORC1, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PYCR2, QARS, RBBP8, SASS6, SLC25A19, STAMBP, STIL, TRMT10A, TUBB2B, TUBGCP4, TUBGCP6, WDR62, ZEB2, ZNF335 ANKLE2, ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CIT, COPB2, KIF14, KNL1, MCPH1, MFS2D2, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, PHC1, SASS6, STIL, WDFY3, WDR62, ZNF335
- **Senior-Loken-Syndrom**
Core-Panel (7 Gene, ca. 25 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel (9 Gene, ca. 31 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19
- **Sotos-Syndrom**
Panel (6 Gene, ca. 18kb): EED, EZH2, HACE1, NFIX, NSD1, SUZ12
- **Usher-Syndrom**
Core-Panel (10 Gene, ca. 24 kb): ABHD12, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, USH1C, USH1G, USH2A
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 54 kb): ABHD12, ADGRV1, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN
- **X-chromosomale mentale Retardierung**
Core-Panel (10 Gene, ca. 24 kb): ARX, ATRX, CUL4B, DKC1, FTSJ1, GDI1, NEXMIF, PHF6, PQBP1, SLC6A8
Erweitertes Panel* (92 Gene, ca. 200 kb): ABCD1, ACSL4, AFF2, AGTR2, AP1S2, ARHGGEF6, ARHGGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DKC1, DLG3, ELK1, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FTSJ1, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPR1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, KDM5C, KLF8, L1CAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NEXMIF, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5, OCRL, OFD1, OPN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SRPX2, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81
- **Zellweger-Syndrom**
Panel (13 Gene, ca. 19kb): ABCD3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6

Tumorerkrankungen / Erbliche Tumorsyndrome

- **Basaliom, hereditäres**
Panel (3 Gene, ca. 8kb): CYLD, PTCH1, SUFU1
- **Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (HBOC)**
Core-Panel (EBM GOP 11440): BRCA1, BRCA2, ggf. RAD51C, CHEK2, PALB2
Erweitertes Panel* (11 Gene, ca. 42 kb): ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53
- **Endometrium-Karzinom, hereditäres**
Core-Panel (bis 25kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 43 kb): APC, EXO1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), POLE, POLD1
- **Hereditäres, nicht polypöses Kolon-Karzinom (HNPCC, Lynch-Syndrom)**
Core-Panel (EBM GOP 11431/11432): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 33 kb): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), POLE, POLD1
- **Magen-Karzinom, hereditäres**
Panel (10 Gene): CDH1, DICER1, EXO1, EZH2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SDHC, SDHD, STK11
- **Melanom, hereditäres**
Core-Panel (9 Gene, ca. 24kb): CDH1, EXO1, EZH2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SDHC, SDHD, STK11
Erweitertes Panel (10 Gene, ca. 30kb): CDH1, DICER1, EXO1, EZH2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SDHC, SDHD, STK11
- **Pankreas-Karzinom, hereditäres**
Core-Panel (bis 25kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 53 kb): APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, STK11, TP53, VHL
- **Paragangliom / Phäochromozytom, hereditäres**
 - Core-Panel 1 (10 Gene, ca. 11kb): EGLN1, EPAS1, MAX, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
 - Core-Panel 2 (14 Gene, ca. 24kb): EGLN1, EPAS1, MAX, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, NF1
- **Polyposis, hereditäre, intestinale**
Core-Panel (bis 25kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (8 Gene, ca. 28 kb): APC, CHEK2, MUTYH, POLE, POLD1, PTEN, SMAD4, STK11

Übergeordnete Panel bei hereditären Tumorerkrankungen

- Core-Panel (bis 25kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
- XL-Panel* (26 Gene): ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MEN1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2
- XXL-Panel* (114 Gene): AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CASR, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, DPYD, EGFR, EGLN1, EPAS1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EVC, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HRAS, KIT, MACROD2, MAX, MEN1, MET, MIF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PRF1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2

Wachstumsstörungen

- **Großwuchs-Syndrome**
Panel (5 Gene, ca. 22kb): DNMT3A, EZH2, NFIX, NSD1, SETD2
- **Makrozephalie**
Core-Panel (7 Gene, ca. 22 kb): ABCC9, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, PTEN, RIN2
Erweitertes Panel* (22 Gene, ca. 64 kb): ABCC9, ASPA, BRAF, BRWD3, DHCR24, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, HEPACAM, HRAS, KIF7, MED12, MLC1, NF1, NFIX, NSD1, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RIN2, SPRED1
- **Mikrozephalie**
Core-Panel (6 Gene, ca. 22 kb): ASPM, CDK5RAP2, CDK6, MCPH1, STIL, WDR62
Erweitertes Panel* (73 Gene, ca. 201 kb): ANKLE2, AKT3, AP4M1, ARFGEF2, ASPM, ASXL3, ATR, ATRX, CASK, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CRIPT, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KATNB1, KIF11, MCPH1, MED17, MFSD2A, MSMO1, NDE1, NHEJ1, NIN, ORC1, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PYCR2, QARS, RBBP8, SASS6, SLC25A19, STAMBP, STIL, TRMT10A, TUBB2B, TUBGCP4, TUBGCP6, WDR62, ZEB2, ZNF335 ANKLE2, ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CIT, COPB2, KIF14, KNL1, MCPH1, MFSD2A, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, PHC1, SASS6, STIL, WDFY3, WDR62, ZNF335
- **Sotos-Syndrom**
Panel (6 Gene, ca. 18kb): EED, EZH2, HACE1, NFIX, NSD1, SUZ12

Übergeordnete Analysen (keine EBM-Abrechnung, nur Privat/GOÄ)

- **Whole Exome Sequencing (WES, *Twist Bioscience Human Core Exome*)**

Andere gewünschte Analysen (nach Absprache):

Legende: * bei EBM-Abrechnung nur nach Antrag bei der GKV