



Name	<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich <input type="radio"/> divers
Vorname	
Straße	Geburtsdatum
PLZ, Ort	
Einsender (ggf. Stempel)	

Laboratoriumsmedizin DortmundBrauhausstraße 4
44137 DortmundTel.: 0231-95 72 - 0
Fax: 0231-57 98 34info@labmed.de
www.labmed.de**Rückfragen an**

Name

Tel-Nr.

Fax-Nr.

Mail

Rechnung

- Rechnung an Patient:in ambulant §116b
 Überweisungsschein (Muster 10) stationär/Rechnung an Einsender

Nur vom Labor auszufüllen
Auftragsnummer**Anforderungsschein Molekulargenetik - NGS- Panel**

Stand: 03/2024

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 zur Patientin / zum Patienten bzw. zur Familienanamnese

Klinische Symptomatik:

Familienanamnese:

Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei betroffenen Angehörigen durchgeführt? Ja NeinFalls 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 verfügbarBesteht eine Schwangerschaft? Ja, SSW NeinEltern: ethnische Herkunft konsanguin? Ja Nein**Allgemeine Informationen**

Bei ambulanten, gesetzlich versicherten Patientinnen/Patienten ist eine Abrechnung gem. EBM bei gegebener Indikation grundsätzlich möglich (keine Belastung des Laborbudgets des überweisenden Arztes). Bei Abrechnung gem. GOÄ (stationäre und privat versicherte Patientinnen/Patienten, Selbstzahlerinnen/Selbstzahler) erstellen wir ab einem Auftragswert von ca. 2.000€ vor der Leistungserbringung einen Kostenvoranschlag und bitten zunächst um Zusendung einer Kostenübernahmeeklärung.

Für einen Teil der genannten Gene wird zusätzlich eine MLPA-Analyse oder NGS-basierte Kopiezahlanalyse durchgeführt und ggf. gesondert berechnet. Falls zu analysierende Gene/Genpanel unten noch nicht genannt sind oder Sie eine abweichende Zusammensetzung eines genannten Panels wünschen, sprechen Sie uns bzgl. einer individuellen Diagnostik bitte an unter genetik@labmed.de oder unter Tel.: +49 231 9572 0.

Sofern für Fragestellungen eine größere Anzahl verschiedener Gene relevant sein kann, werden zunächst Core-Panel mit den wichtigsten Genen durchgeführt (Typ A-Test mit vollständiger Sequenzabdeckung). Bei unauffälligem oder unklarem Befund erfolgt anschließend eine Analyse des erweiterten Panels (Typ B/C-Test, ggf. nicht vollständige Sequenzabdeckung). Die Zusammensetzung der Panel wird kontinuierlich überprüft und ggf. angepasst. Je nach klinischer Fragestellung und aktuellem Stand der Wissenschaft kann die Zusammensetzung der Panel sowie die Zuordnung der Gene zum jeweiligen Core-Panel daher variieren.

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 ggf. humangenetisch beraten wurde:

- über die Art und den Umfang der genetischen Analyse sowie Aussagekraft und Konsequenzen der angeforderten Untersuchung,
- über die von mir erhobenen, verarbeiteten und gespeicherten Daten (gem. EU-DSGVO)
- über meinen Anspruch auf eine genetische Beratung und angemessene Bedenkzeit zur Einwilligung in die genannte Untersuchung,
- über mein Recht, diese Einwilligung bis zur Kenntnisnahme jederzeit ohne Begründung zu widerrufen und die Vernichtung des Untersuchungsmaterials zu verlangen
- über mein Recht, Untersuchungsergebnisse nicht zu erfahren (Recht auf Nicht-Wissen),
- über die reguläre Vernichtung der Untersuchungsergebnisse nach 10 Jahren,
 - ich bin mit einer längerfristigen Aufbewahrung der Untersuchungsergebnisse (30 Jahre) einverstanden Nein Ja*
- über 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.)
- dass bei Anwendung moderner Analyseverfahren ggf. auch genetische Daten erhoben, aber nicht ausgewertet werden, die nicht mit der genannten Fragestellung in Zusammenhang stehen,
- dass in Einzelfällen eventuell Zufallsbefunde erhoben werden können, die nicht mit der u.g. Fragestellung in Zusammenhang stehen
 - Eventuell erhobene Zufallsbefunde 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:

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

, dass die Untersuchungsergebnisse durch u.g. verantwortliche/n Ärztin/Arzt an folgende Ärztinnen/Ärzte mitgeteilt werden dürfen:

- , dass der Untersuchungsauftrag ggf. an ein spezialisiertes Labor weitergeleitet werden darf,
 - Nein Ja*
 - , dass Probe und erhobene Ergebnisse anonymisiert für Qualitätssicherung und wissenschaftliche Fragen verwendet werden, Nein Ja*
- , dass bei Gengruppen-Untersuchungen die Zusammensetzung der auf www.labmed.de genannten Gene für die klinische Fragestellung je nach Stand der Wissenschaft sinnvoll angepasst werden kann.

(* Keine Auswahl wird als „Nein“ gewertet.)

Ort, Datum

Unterschrift Patientin/Patient bzw. Name und Unterschrift Vertreterin/Vertreter

Ort, Datum

Name/Stempel, Unterschrift verantwortliche/r Ärztin/Arzt

Übergeordnete Analysen – symptomorientiert

- Whole Exome Sequencing (WES, *Twist Exome 2.0*)
- TRIO Whole Exome Sequencing (WES, *Twist Exome 2.0*); EDTA-Blutproben, Überweisungsscheine (Muster 10) und Einverständniserklärung beider Elternteile erforderlich

Anmerkung: Die Aussagekraft symptomorientierter Exomanalysen hängt entscheidend von der Vollständigkeit und Genauigkeit der gemachten Angaben ab. Bitte nennen Sie alle relevanten klinischen, laborchemischen, radiologischen und evtl. weitere Befunde, ggf. auch von Angehörigen. Sofern vorliegend, bitte Arztbrief beifügen.

Augenerkrankungen, NGS-Panels

- **Albinismus, okulär/okulokutan**
Panel (9 Gene): C10orf11 (LRMDA), FRMD7, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
➤ Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA), siehe neurologische und psychiatrische Erkrankungen
- **Bardet-Biedl-Syndrom**
Core-Panel (15 Gene): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8
Erweitertes Panel (9 weitere Gene): C8ORF37, CCDC28B, CEP290, IFT27, IFT172, LZTFL1, NPHP1, TMEM67, WDPCP
- **Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie (PEO)**
Panel (13 Gene): AIFM1, DGUOK, DNA2, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TOP3A, TWNK
- **Gefleckte Retina Syndrom**
Panel (10 Gene): CHM, EFEMP1, PLA2G5, PRPH2, RDH5, RHO, RLBP1, RPE65, RS1, VPS13B
- **Glaukom, adult**
Core-Panel (12 Gene): CYP1B1, FOXC1, FOXE3, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, TBK1, TEK, WDR36
Erweitertes Panel (9 weitere Gene): ACVR1, ASB10, BEST1, CANT1, COL18A1, LMX1B, LOXL1, PITX3, SBF2
- **Glaukom, juvenil**
Panel (9 Gene): CYP1B1, FOXC1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, WDR36
- **Katarakt, hereditär**
Core-Panel (12 Gene): BFSP1, BFSP2, CRYGC, CRYGD, EPHA2, FOXE3, FTL, FYCO1, GJA8, NHS, P3H2, PAX6
Erweitertes Panel (39 weitere Gene): AGK, BCOR, CHMP4B, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGS, CTDP1, EYA1, FAM126A, FOXC1, GALK1, GCNT2, GJA3, HSF4, LEMD2, LIM2, LSS, MAF, MIP, PITX3, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, SIPA1L3, SLC16A12, TBC1D20, TDRD7, UNC45B, VIM, VSX2, WFS1,
- **Lebersche kongenitale Amaurose**
Core-Panel (11 Gene): AIPL1, CEP290, CRX, GDF6, GUCY2D, LCA5, NMNAT1, RDH12, RPE65, RPGRIP1, SPATA7
Erweitertes Panel (6 weitere Gene): CRB1, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, RD3, TULP1
➤ Mitochondriale Erkrankungen, z.B. LHON, siehe Stoffwechselerkrankungen
- **Nukleäre Optikusatrophie**
Core-Panel (16 Gene): ACO2, AFG3L2, ANTXR1, C12orf65, CISD2, DNM1L, FDXR, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, TMEM126A, WFS1, YME1L1
Erweitertes Panel (2 weitere Gene): SPG7, TIMM8A
- **Retinitis Pigmentosa**
Core-Panel (9 Gene): IMPDH1, KLHL7, NR2E3, PRPF3, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1
Erweitertes Panel (22 weitere Gene): ABCA4, BEST1, CA4, CACNA1F, CLRN1, CRX, FSCN2, GUCA1B, HK1, NRL, PRPF4, PRPF6, RDH12, RGR, ROM1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS
- **Senior-Loken-Syndrom**
Core-Panel (7 Gene): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel (2 weitere Gene): TRAF3IP1, WDR19
- **M. Stargardt, juvenile Macula-Degeneration**
Core-Panel (8 Gene): ABCA4, CDH3, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2, RP1L1, TIMP3
Erweitertes Panel (14 weitere Gene): BEST1, C1QTNF5, CFH, CLN3, CRX, CTNNA1, DRAM2, FSCN2, IMPG1, IMPG2, IRX1, MFSD8, RPGR, TTLL5
- **Stickler-Syndrom**
Core-Panel (6 Gene): COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3
Erweitertes Panel (3 weitere Gene): LOXL3, LRP2, VCAN
- **Usher-Syndrom**
Core-Panel (2 Gene): MYO7A, USH2A
Erweitertes Panel (12 weitere Gene): ABHD12, ADGRV1, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS1, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, WHRN
- **Vitreoretinopathie, exsudativ familiäre**
Core-Panel (11 Gene): BEST1, CAPN5, COL2A1, CTNNB1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, TSPAN12, VCAN, ZNF408
Erweitertes Panel (7 weitere Gene): ATOH7, COL11A1, COL18A1, COL9A1, KIF11, RCBTB1, TUBGCP4
- **Zapfen- und Stäbchen-Dystrophie**
Core-Panel (8 Gene): ABCA4, ADAM9, CERKL, CNGA3, KCNV2, PDE6C, RDH5, RPGRIP1
Erweitertes Panel (32 weitere Gene): AIPL1, ALMS1, ATF6, BEST1, C21orf2, C21orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP78, CNGB3, CNNM4, CRB1, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, NMNAT1, PCYT1A, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH12, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, SEMA4A, TTLL5, UNC119

Endokrinologie und Fertilitätsstörungen, NGS–Panel

- Adipositas, siehe Stoffwechselkrankungen
- **Adrenogenitale Syndrome**
Panel (7 Gene): CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, POR, CYP19A1, STAR
- **Hand–Fuß–Genital–Syndrom/genitale Fehlbildungen**
Panel (6 Gene): LHX1, TBX6, WNT4, WNT9B, GNAS, HOXA13
- **Hypogonadotroper Hypogonadismus**
 - (Normosmischer) idiopathischer hypogonadotroper Hypogonadismus, Core–Panel (12 Gene): FSHB, GNRH1, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LMNA, NSMF, TAC3, TACR3, NR0B1, NR5A1
 - Kallmann–Syndrom, Core–Panel (14 Gene): ANOS1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, HS6ST1, IL17RD, SPRY4, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11
Erweitertes Panel (13 weitere Gene): CHD7, FSHB, GNRH1, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LMNA, NR0B1, NR5A1, NSMF, TAC3, TACR3
- **Hypophyseninsuffizienz**
Core–Gene (12 Gene): GLI2, HESX1, LHX3, LHX4, MC2R, MRAP, NNT, OTX2, POU1F1, PROP1, SOX3, TXNRD2
Erweiterte Panel–Diagnostik (50 weitere Gene): ANOS1, ARNT2, BMP2, BMP4, BTK, CDON, CHD7, CRHR1, CRHR2, DISP1, DLL1, DMXL2, FGD3, FGF8, FGFR1, FOXA2, FOXH1, GH1, GHRH, GHRH, GLI3, GNRHR, GPR161, HHIP, HNRNPU, IGSF1, KCNQ1, NFKB2, NODAL, PAX6, PITX2, PNPLA6, POLR3A, PROKR2, PTCH1, RBM28, RNPc3, SHH, SIX3, SLC15A4, SLC20A1, SOX2, STAG2, TBX19, TCF7L1, TGF1, UBR1, WDR11, ZIC2
- **Mayer–Rokitansky–Küster–Hauser–Syndrom**
Panel (4 Gene): LHX1, TBX6, WNT4, WNT9B
- **MODY Diabetes**
Panel (14 Gene): HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1
- **Neonataler Diabetes mellitus**
Panel (16 Gene): ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1B, HYMAI, INS, KCNJ11, NEUROD1, PDX1, PLAGL1, PTF1A, RFX6, ZFP57
- **Prämature Ovarialinsuffizienz, POF**
 - **zuvor Ausschluss FMR1–Prämutation**
Panel (15 Gene): BMP15, ESR1, FIGLA, FSHR, GDF9, FOXL2, INHA, LHCGR, MCM9, NOBOX, NR5A1, PSMC3IP, SOHLH1, SOHLH2, STAG3
Erweitertes Panel (weitere 25 Gene): AMHR2, AR, CDKN1B, CITED2, CYP11B1, CYP17A1, DACH2, DMC1, FOXO1, FOXO3, GPR3, HSD3B2, INHBA, INHBB, MSH4, MSH5, NANOS1, NANOS2, NANOS3, NR2F2, PGRMC1, POF1B, POR, POU5F1, PTEN, RSP01, SALL4, SF1, SOX3, SOX9, SP011, STAR, TGFBR3, WNT4, WT1
- **46,XX DSD**
Panel (12 Gene): CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, POR, CYP19A1, STAR, SRY, RSP01, NR5A1, WNT4, WT1, FAM58
- **46,XY DSD**
Core–Panel (18 Gene): AKR1C2, AMH, AMHR2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, HSD17B3, NR0B1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, StAR, WNT4, WT1
Erweitertes Panel (weitere 5 Gene): FRAS1, FREM2, GRIP1, LHCGR, MAMLD1/SPECC1L

Hämato–Onkologische Systemerkrankungen, NGS–Panel

- Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

Hämatologie, NGS–Panel

- **Anämie**
Core–Panel (7 Gene): ANK1, EPB41, EPB42, SLC4A1, SPTA1, SPTB, G6PD, PKLR
Genauswahl je nach Indikation (Anämie / Bone Marrow Failure) erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:**
Panel (6 Gene): EPB41, EPB42, ANK1, SLC4A1, SPTA1, SPTB

Hauterkrankungen, NGS–Panel

- **Ektodermale Dysplasie**
Core–Panel (13 Gene): CDH3, EDA, EDAR, EDARADD, GJB6, IKBKG, KRT85, MSX1, NECTIN1, NFKBIA, TP63, TSPEAR, WNT10A
Erweitertes Panel: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)

Herz-/Gefäßerkrankungen, NGS–Panel

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene): ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20
- **Aortenerweiterung / Aortendissektion (thorakale)**
Core–Panel (19 Gene, GQPI11448): ACTA2, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, LOX, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB1, TGFBR2
Erweitertes Panel (22 weitere Gene): ABL1, ADAMTS4, ARIH1, ASPH, BGN, CBS, COL1A1, COL1A2, COL5A1, COL5A2, FBLN5, FKBP14, FLCN, FOXE3, IPO8, LTBP3, MFAP5, PLD1, SMAD2, SMAD6, TGFBR3, THSD4
- **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie / Kardiomyopathie (ARVD/C)**
Core–Panel(10 Gene): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TGFBR3, TMEM43
Erweitertes Panel (2 weitere Gene): RYR2, TTN
- **Brugada–Syndrom**
Panel (9 Gene): CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4
- **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
Core–Panel (5 Gene): LMNA, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2
Erweitertes Panel (44 weitere Gene): ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATA4, GATAD1, ILK, LAMA4, LAMP2, LDB3, CAVIN4, MYH6, MPN, NEBL, NEXN, PDIM3, PKP2, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SGCD, TAZ, TBX20, TCAP, TNNC1, TNNI3, TPM1, TTN, TTR, TXNRD2, VCL

- **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
Panel (14 Gene): ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, PLN, TCAP, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1
- **Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
Core-Panel (5 Gene): CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN
Erweitertes Panel (8 weitere Gene): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, PKP2, TGFB3, TMEM43
- **Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)**
Panel (11 Gene): ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1
- **Loeys-Dietz-Syndrom**
Core-Panel (6 Gene): TGFB2, TGFB1, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3
- **Long-QT-Syndrom**
Core-Panel (11 Gene): CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
Erweitertes Panel (2 weitere Gene): AKAP9, ANK2
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene): AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MT01, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- **Pulmonal arterielle Hypertonie**
Panel (10 Gene): ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, NOTCH3, SMAD9, TBX4
- **Short QT-Syndrom**
Panel (6 Gene): CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Lebererkrankungen, NGS-Panel

- **Hämochromatose**
Panel (6 Gene): HFE, HFE2, HAMP, TFR2, SLC40A1, FTL (partiell)
- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene): BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Polyzystische Lebererkrankung**
Panel (5 Gene): ALG8, LRP5, PKD2, PRKCSH, SEC63
- **Porphyrien**
 - Diagnose-Panel (8 Gene): 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 (7 Gene): ABCB11, ABCB4, ATP8B1, MYO5B, NR1H4, TJP2, TRMU

Muskelerkrankungen, Bindegewebserkrankungen, NGS-Panel

- **Bethlem Myopathie**
Panel (4 Gene): COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3
- **Ehlers-Danlos-Syndrom (EDS)**
Core-Panel (19 Gene): COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469
Erweitertes Panel (4 weitere Gene): AEVB1, COL6A1, COL6A2, COL6A3
- **Maligne Hyperthermie**
Panel (2 Gene): CACNA1S, RYR1
- **Metabolische Myopathie**
Core-Panel (11 Gene): ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GYG1, LPIN1, PYGM, SLC22A5, SLC25A20
Erweitertes Panel (15 weitere Gene): ABHD5, AGL, ENO3, GAA, GBE1, GYS1, LDHA, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PRKAG2, TAZ
- **Muskeldystrophien**
Core-Panel (12 Gene): ANO5, CAPN3, CAV3, DES, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FTKN, LMNA, MYOT, TCAP
Erweitertes Panel (32 weitere Gene): B4GAT1, CHKB, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DNAJB6, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPD1, ISPD, LAMA2, LARGE1, LIMS2, PABPN1, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SELENON, SGCA, SGCB, SGCG, SYNE1, SYNE2, TTN
- **Myotonia congenita**
Core-Panel (7 Gene): ACTA1, ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A
Erweitertes Panel (3 weitere Gene): HSPG2, KCNA1, KCNE3
- **Lipodystrophien**
Panel (10 Gene): AGPAT2, BSCL2, CAVIN1, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, PIK3R1, PLIN1, PPARG
- **Spinale Muskelatrophie, adult** ○ **zuvor Ausschluss der häufigen SMN1-Deletion (SMA1-4; MLPA)**
Core-Panel (10 Gene, ca. 24 kb): ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DNAJB2, HEXA, IGHMBP2, SETX, TFG, VAPB
Erweitertes Panel (15 weitere Gene): ASA1, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GAA, GARS1, HMBS, HSPB8, PLEKHG5, REEP1, SLC5A7, TRPV4, UBA1, VRK1
- **Spinale Muskelatrophie, congenital/infantil** ○ **zuvor Ausschluss der häufigen SMN1-Deletion (SMA1-4, MLPA)**
Core-Panel (5 Gene): DYNC1H1, EXOSC3, IGHMBP2, TRPV4, UBA1
Erweitertes Panel (weitere 11 Gene): ASA1, ATP7A, DNAJB2, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HSPB8, PLEKHG5, REEP1, SLC5A7, VRK1

Neurologische und psychiatrische Erkrankungen, NGS-Panels

- **Amyotrophe Lateralsklerose, ALS**
Core-Panel (13 Gene): ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, NEFH, PFN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, TUBA4A, VAPP
Erweitertes Panel (32 weitere Gene): BICD2, BSCL2, DCTN1, ERBB4, FIG4, GBE1, HEXA, HMBS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, MATR3, OPTN, PRPH, REEP1, SLC52A2, SLC52A3, SPG11, SQSTM1, TBK1, UBQLN2, VCP, VRK1, KIF5A, TIA1, ANXA11, GRN, MAPT, PARK7, PSEN1, SPART, TRPM7, NEK1
- **Apnoe, neonatal**
Panel (13 Gene): CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, GLRA1, GLRB, LAS1L, PHOX2B, RAPSN, SCN4A, SLC6A5
- **Ataxien, autosomal dominant**
Core-Panel (10 Gene): KCNC3, ITPR1, FGF14, SPTBN2, AFG3L2, PDYN, TMEM240, VAMP1, TGM6, TTBK2
Erweitertes Panel (15 weitere Gene): ATP1A3, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CCDC88C, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, KCNA1, PPP2R2B, PRKCG, SAMD9L, SLC1A3, SPG7
- **Ataxien, autosomal rezessiv (inkl. SCAR)**
Core-Panel (13 Gene): ANO10, CWF19L1, GDPAP, GRM1, PMPCA, RUBCN, SCYL1, SNX14, STUB1, TDP2, TPP1, WWOX, XRCC1
Erweitertes Panel (13 weitere Gene): ABCB7, ABHD12, AC02, AFG3L2, AH1, AMACR, APTX, ARL13B, ARSA, ATCAY, ATG5, ATM, ATP8A2, ATXN10, BTD, CA8, CAPN1, CC2D2A, CEP290, CEP41, CHP1, CLCN2, CLN5, COQ8A, CP, CPLANE1, CSPPI, CYP27A1, DARS2, DLAT, DNAJC19, DNAJC5, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FLVCR1, FXN, GALC, GBA, GBA2, GCLC, GOSR2, GRID2, INPP5E, KCNJ10, KIAA0586, KIF1C, KIF7, LAMA1, MARS2, MRE11, MTCL1, MTPAP, NEU1, NPC1, NPC2, NPBP1, OPA1, OPA3, PANK2, PCDH12, PDE10A, PDE6D, PDHX, PEX2, PEX7, PHYH, PIK3R5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, PTF1A, RNF216, RPGRIP1L, SACS, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC25A46, SLC52A2, SLC9A1, SPG7, SPTBN2, SQSTM1, SYNE1, SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TSFM, TTC21B, TTPA, TWNK, TXN2, UBA5, VLDDR, VPS13D, VWA3B, WDR73, WDR81, WFS1, ZNF423
- **Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA)**
Panel (4 Gene): APTX, PIK3R5, PNKP, SETX
- **Ataxie, episodisch (EA)**
Panel (4 Gene): CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3
- **CADASIL und andere cerebrale Mikroangiopathien**
Panel (7 Gene): APP, COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1
- **Dravet-Syndrom**
Panel (5 Gene): GABRG2, SCN1A, SCN2A, SCN9A, STXBP1
- **(Torsions-) Dystonie**
Core-Gene (10 Gene): ANO3, ATP1A3, CIZ1, COL6A3, GNAL, HPCA, PRKRA, THAP1, TOR1A, TUBB4A
Erweiterte Panel-Diagnostik (39 weitere Gene): ADAR, ADCY5, ARSA, ATM, ATP7B, BCAP31, CACNA1B, COX20, DNAJC12, GCDH, GCH1, GNAO1, GPR88, IRF2BPL, KCNMA1, KCTD17, KMT2B, MECR, NKX2-1, PANK2, PDE2A, PDHA1, PDHX, PLA2G6, PNKD, PRRT2, RELN, SGCE, SLC19A3, SLC2A1, SLC39A14, SLC6A3, SPR, SYT1, TH, TIMM8A, UBTF, UNC13A, VAC14
- **Epilepsien, gesamt**
Core-Panel (8 Gene): ARX, CDKL5, GABRD, GABRG2, PCDH19, SCN1A, SCN1B, SCN2A
Erweitertes Panel (176 weitere Gene): AARS1, ACTL6B, ACY1, ADAM22, ADRA2B, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP3B2, ARHGEF9, ARID1B, ARV1, ARX, ASXL3, ATP1A3, CACNA1A, CACNA1C, CACNB4, CAD, CAMK2A, CDK19, CDKL5, CERT1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN8, CLCN2, CNKS2, CNPY3, CNTRNAP2, CPA6, CPLX1, CPT2, CUX2, CYFIP2, DALR3D, DCX, DDX3X, DENND5A, DEPDPC5, DMXL2, DNM1, DOCK7, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A1, EFHC1, FBXO28, FGFR12, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRA2, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAL, GAMT, GCSH, GLDC, GLS, GNAO1, GOT2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HCN2, HNRNPU, IQSEC2, ITPA, JRK, KCNA2, KCNB1, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, LGI1, MAPK10, MDH1, MDH2, MECP2, MEF2C, MTHFR, NECAP1, NEUROD2, NEXMIF, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NTRK2, PACS2, PAFAH1B1, PAR52, PCDH19, PDHA1, PHACTR1, PIGA, PIGB, PIGP, PIGO, PLCB1, PNKP, PNPO, PRRT2, PURA, RAPGEF2, RELN, RHOBTB2, RNASEH2C, RNF13, RORB, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC38A3, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, SNAP25, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, STX1B, STXBP1, SYNCRI, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TNRC6A, TRAK1, TREX1, TRPM3, TSC1, TSC2, UBA5, UBE3A, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG, ZEB2
- **Epilepsie, benigne familiäre infantile Formen**
Panel (6 Gene): CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A
- **Epileptische Enzephalopathie, frühkindliche (EIEE)**
Core-Panel (6 Gene): CDKL5, GRIN2B, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXBP1
Erweitertes Panel (53 weitere Gene): AARS1, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CACNA1E, CHD2, CUX2, CYFIP2, DNM1, DOCK7, EEF1A2, FGFR12, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GNAO1, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNPU, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNT1, KCNT2, NECAP1, NTRK2, PACS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PLCB1, PNKP, RHOBTB2, SCN1B, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC1A2, SLC25A12, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, SZT2, TBC1D24, WWOX, YWHAG, ZEB2
- **Hereditäre spastische Paraparese (HSP) / Spastische Paraplegie (SPG)**
Core-Gene (10 Gene): AT1L, CYP27A1, CYP7B1, FA2H, KIF5A, PLP1, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7
Erweiterte Panel-Diagnostik (121 weitere Gene): AAAS, ABCD1, ABHD12, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AMPD2, ANG, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ARSA, ATAD3A, ATP13A2, ATP7B, B4GALT1, BICD2, BSCL2, C19orf12, CAPN1, CCT5, CLCN2, CLN8, CPT1C, CYP2U1, DARS2, DDHD1, DDHD2, DNAJC12, DNM2, DSTYK, EIF2B5, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, EXOSC3, FAM126A, FARS2, FIG4, FRRS1L, FUS, GAD1, GALC, GAN, GBA2, GBE1, GCH1, GFAP, GJC2, GNAO1, GPR88, GRID2, HPDL, HSPD1, IBA57, IFIH1, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KMT2B, L1CAM, MAG, MARS1, MARS2, MTPAP, MTRFR, NIPA1, NFX6-2, NOP56, NTSC2, OPA1, OPA3, PANK2, PCYT2, PGAP1, PLA2G6, PNPLA6, REEP2, RNASEH2B, RTN2, SACS, SELENO1, SETX, SLC16A2, SLC2A1, SLC3A1, SLC39A14, SOD1, SPART, SPG21, SPR, SYNE1, TARDBP, TBCD, TECPR2, TFG, TH, TTR, TUBB4A, UBAP1, UBQLN2, UBTF, UCH11, UNC13A, VAC14, VAMP1, VAPB, VCP, VPS13D, VPS37A, WASHC5, WWOX, ZFYVE26, ZFYVE27
- **Hörstörungen, sensorineural, nicht-syndromal**
Core-Panel (16 Gene): ACTG1, CDH23, CIB2, COCH, HGF, LOXHD1, MYO15A, MYO6, MYO7A, PCDH15, POU3F4, SLC26A4, TECTA, TMC1, TMPRSS3, USH2A
Erweitertes Panel: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Hörstörungen, syndromal**
Core-Panel (12 Gene): ADGRV1, CIB2, CLRN1, FOXL1, HARS1, KCNJ10, MYO7A, PCDH15, SLC26A4, USH1C, USH1G, USH2A
Erweitertes Panel: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Leukodystrophie, adult**
Core-Panel (11 Gene): ABCD1, ARSA, CSF1R, CYP27A1, EIF2B5, GALC, GFAP, HTRA1, LMNB1, MLC1, NOTCH3
Erweitertes Panel: siehe Leukodystrophie, juvenil
- **Leukodystrophie, juvenil**
Core-Panel (18 Gene): ABCD1, ACOX1, AIMP1, ARSA, ASPA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, MLC1, PLP1, PSAP, RNASET2
Erweitertes Panel (123 weitere Gene): AARS1, AARS2, ALDH3A2, ATP7A, ATP7B, ATPA2F, AUH, BCAP31, BCS1L, CLCN2, COL4A1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, CSF1R, CTSA, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DGUOK, EARS2, EIF2AK3, ERCC2, ERCC6, ERCC7, ERFCD8, ETFDH, FA2H, FAM126A, FIG4, FOLR1, FUC4L, FUS, GBA, GBE1, GMF1, GJA1, GLA, GLB1, GM2A, GTF2H5, HEXA, HEXB, HIKESHI, HSD1B18, HSPD1, HTRA1, L2HGDH, LMNB1, MPLKIP, MRPS16, NAXE, NDUF51, NDUF52, NDUF54, NDUF58, NDUFV1, NOTCH3, NPC1, NPC2, OCRL, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, PHGDH, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPT1, PRF1, PSAT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RRM2B, SAMHD1, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHB, SETX, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SLC25A4, SOD1, SOX10, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPP1, STX11, STXBP2, SUCLA2, SUMF1, SURF1, TACO1, TARDBP, TREX1, TUBB4A, TUFM, TWNK, TYMP, TYROBP, UNC13D, VAPB, VPS11, ZFYVE26

➤ **Mentale Retardierung**, siehe Syndromale Erkrankungen

○ **Migräne**

Core-Panel (6 Gene): ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1
Erweitertes Panel (4 weitere Gene): GLA, NOTCH3, POLG, PRRT2

○ **Migräne, familiäre hemiplegische (FHM)**

Panel (3 Gene): ATP1A2, CACNA1A, SCN1A

○ **Myasthenie-Syndrome**

Core-Panel (14 Gene): AGRN, ALG14, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLO, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, RAPSN, SYT2
Erweitertes Panel (12 weitere Gene): ALG2, COL13A1, GMPPB, LAMB2, LRP4, MYO9A, PLEC, PREPL, SCN4A, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25

○ **Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA)**

Panel (14 Gene): ATP13A2, C19orf12, COASY, CP, CRAT, DCAF17, FA2H, FTL, GTPBP2, PANK2, PLA2G6, REPS1, SCP2, WDR45

➤ **Neuropathien, hereditär, motorisch/sensorisch (HMSN/CMT) ○ zuvor Ausschluss der häufigen PMP22-Duplikation (CMT1A, MLPA)**

○ Core-Panel CMT1 (demyelinisierend, 14 Gene): PMP22, MPZ, GJB1/Cx32, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, IGHMBP2, LITAF/SIMPLE, MFN2, NEFL, PMP2, PRX, SH3TC2
○ Core-Panel CMT2 (axonal, 13 Gene): MFN2, MPZ, HSPB1, GJB1/Cx32, BSCL2, DNM2, DYNC1H1, GARS1, GDAP1, IGHMBP2, KIF1B, NEFL, RAB7A
○ Erweitertes Panel (CMT1+2, 21 Gene): PMP22, MPZ, GJB1/Cx32, BSCL2, DNM2, DYNC1H1, EGR2, GARS, GDAP1, FGD4, FIG4, HSPB1, IGHMBP2, KIF1B, LITAF/SIMPLE, MFN2, NEFL, PMP2, PRX, RAB7A, SH3TC2
○ Erweitertes CMT-Panel, exombasiert (Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)

○ **Parkinson-Erkrankung**

Core-Panel (11 Gene): ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK7, PINK1, PODXL, PRKN, SNCA, VPS35

Erweitertes Panel (9 weitere Gene): ATP1A3, ATP6AP2, DCTN1, FTL, FUS, GCH1, GIGYF2, HTRA2, MAPT, PDE8B, PLA2G6, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCB, SPR, SYNJ1, TAF1, VPS13C

○ **Pontozerebelläre Hypoplasie**

Panel (9 Gene): CASK, EXOSC3, RARS2, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDR, VRK1

○ **Small Fiber Neuropathie**

Core-Pane Gene): ATL1, CRYAB, SCN10A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TRPA1, TTR

Erweitertes Panel (14 weitere Gene): ATL3, CAV3, DES, DNAJB6, DNMT1, FLNC, GLA, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, SCN11A, TIA1, TTN

Nierenerkrankungen, NGS-Panel

○ **Alport-Syndrom**

Panel (3 Gene): COL4A3, COL4A4, COL4A5

○ **Angeborene Fehlbildungen von Niere und ableitenden Harnwege (CAKUT)**

Core-Panel (15 Gene): BMP4, DSTYK, EYA1, HNF1B, MUC1, PAX2, SALL1, SIX1, SIX2, SIX5, SOX17, UMOD, UPK3A, WNT4, WT1

Erweitertes Panel (36 weitere Gene): ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, CDC5L, CHD1L, CHRM3, CRKL, FAT4, FGF20, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GREB1L, GRIP1, HPSE2, ITGA8, KIF14, LIFR, LRIG2, LRP4, NEK8, NRIP1, PBX1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SLIT2, SOX11, TBC1D1, TBX18, TNXB, TRAP1

○ **Bartter-Syndrom / Gitelman-Syndrom (familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie)**

Core-Panel (10 Gene): BSN, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3

Erweitertes Panel (21 weitere Gene): ATP6V1B1, CA2, CLCN5, CLDN16, CLDN19, CNNM2, EGF, FXYD2, HSD11B2, INSR, KLHL3, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A2, SLC4A1, SLC4A4, TRPM6, WNK1, WNK4

○ **Hereditäres nephrotisches Syndrom**

Core-Panel (5 Gene): LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, WT1

Erweitertes Panel (14 weitere Gene): ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGDIA, CD2AP, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, INF2, MYO1E, PTPRO, TRPC6

○ **Nierenhypoplasie und Nierenagenesie**

Panel (7 Gene): FREM2, GATA3, GRIP1, HNF1B, ITGA8, PAX2, RET

➤ **Polyzystische Nierenerkrankungen**

○ autosomal-dominant, Core-Panel (6 Gene): BMP4, GANAB, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2

○ autosomal-rezessiv, Core-Panel (3 Gene): FRAS1, HNF1B, PKHD1

Erweitertes Panel (12 weitere Gene): BICC1, BMP4, CHD1L, GANAB, MUC1, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, ROBO2, SIX2, UMOD

○ **Senior-Loken-Syndrom**

Core-Panel (7 Gene): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8

Erweitertes Panel (2 weitere Gene): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8

○ **Tubulointerstitielle Nierenerkrankung, autosomal dominant (ADTKD) und Differentialdiagnosen**

Panel (8 Gene): ANKS6, DNAJB11, HNF1B, MUC1, NPHP1, REN, SEC61A1, UMOD

Pankreatitis / Pankreaserkrankungen, NGS-Panel

➤ **Diabetes mellitus**, siehe Endokrinologie

○ **exokrine Pankreasinsuffizienz**

Panel (18 Gene): CLDN2, COX4I2, CASR, CFTR, CPA1, CTRC, DNAJC21, ELF1, GATA4, GATA6, LPL, PDX1, PRSS1, PTF1A, SBDS, SPINK1, SRP54, UBR1

○ **Pankreatitis-Disposition, hereditäre**

Panel (8 Gene): CASR, CFTR, CPA1, CTRC, CLDN2, SPINK1, UBR1, PRSS1

○ **Pankreas-Karzinom, hereditäres**

Panel (14 Gene): APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, STK11, TP53, VHL

○ **Shwachman-Diamond-Syndrom**

Panel (4 Gene): DNAJC21, EFL1, SBDS, SRP54

Stoffwechselerkrankungen, NGS-Panel

- **Adipositas, frühmanifest**
Core-Panel (19 Gene): ADCY3, BDNF, CARTPT, CEP19, DYRK1B, LEP, LEPR, KSR2, MC3R, MC4R, MRAP2, NR0B2, PCSK1, POMC, PPARG, SH2B1, SIM1, UCP3, GHRL
Erweitertes Panel (inkl. syndromale Erkrankungen, 44 weitere Gene): ADRB2, ADRB3, AFF4, AGRP, ALMS1, ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8orf37, CPE, CUL4B, ENPP1, IFT172, IFT27, IFT74, INPP5E, CEP290, LZTFL1, MAGEL2, MEGF8, MKKS, MKS1, MYT1L, NTRK2, PHF6, PTEN, PYY, RAB23, SDC3, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, TUB, UCP1, VPS13B, WDPCP
- **Albinismus, okulär/okulokutan**
Panel (9 Gene): C10orf11 (LRMDA), FRMD7, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- **CoEnzym Q10-Defizienz**
Panel (14 Gene): ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2
 - **Diabetes mellitus**, siehe Endokrinologie
- **Familiäre Hypercholesterinämie (FH), nur häufige Formen**
Panel (3 Gene): APOB-100, LDLR, PCSK9
- **Familiäre Hypercholesterinämie (FH), Gesamtpanel**
Panel (7 Gene): APOB, LDLR, PCSK9, LDLRAP1, LIPA, ABCG8, ABCG5
- **Glycin Enzephalopathie**
Panel (15 Gene): AMT, ARHGEF9, BOLA3, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GLRX5, GPHN, HCFC1, IBA57, LIAS, NFU1, SLC6A5, SLC6A9
- **Glykogenosen**
Core-Panel (10 Gene): AGL, G6PC, GAA, GBE1, PFKM, PGAM2, PHKB, PYGL, PYGM, SLC37A4
Erweitertes Panel (13 weitere Gene): ALDOA, ENO3, FBP1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PHKA1, PHKG2, PRKAG2, SLC2A2
- **Glykosylierungsstörungen, kongenital (CDG-Syndrom)**
Core-Panel (18 Gene): ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, COG5, COG6, DPAGT1, DPM1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM3, PMM2, RFT1, SRD5A3, TUSC3
Erweitertes Panel (37 weitere Gene): ALG13, ALG2, ALG9, ATP6VOA2, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPM2, DPM3, FUT8, GFPT1, GMPPA, MAGT1, MAN1B1, MOGS, NGLY1, NUS1, PGM1, SLC10A7, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TRAPPc11
- **Harnstoffzyklusdefekte**
Core- Panel (11 Gene): ARG1, ASL, ASS1, CPS1, GALT, MUT, NAGS, OTC, PCCA, SLC25A13, SLC25A15
Erweitertes Panel (9 weitere Gene): CA5A, FAH, GLUD1, IVD, MMAA, MMAB, OAT, PCCB, SLC7A7
- **Hyperinsulinismus**
Core-Panel (12 Gene): ABCC8, CACNA1D, GCK, GLUD1, HADH, HK1, HNF1A, HNF4A, KCNJ11, PMM2, SLC16A1, UCP2
Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Hypertriglyceridämie**
Panel (7 Gene): LPL, APOA5, APOC2, GPIHBP1, LMF1, CREB3L3, GPD1
- **Ketonkörper-Stoffwechselstörung**
Panel (5 Gene): ACAT1, HMGCL, HMGC52, OXCT1, SLC16A1
- **Ketogenesedefekt**
Panel (2 Gene): HMGCL, HMGC52
- **Ketolysedefekt**
Panel (3 Gene): ACAT1, OXCT1, SLC16A1
- **Ketonkörper-Stoffwechsel und erweiterte Stoffwechsel-Diagnostik**
Core-Panel (5 Gene): ACAT1, HMGCL, HMGC52, OXCT1, SLC16A1
Erweitertes Panel (25 weitere Gene): ACA2, ACDM, ACADSB, ACAT2, ALDOB, BDH1, FBP1, G6PC1 , G6PC2, G6PC3, GALT, GSS, GYS2, HMGC51, HSD17B10, IVD, OPLAH, OXCT2, PC, PCCA, PCCB, PCK1, SLC16A6, SLC25A13, SLC2A1
- **Ketonkörper-Stoffwechsel/Glykogenspeicherkrankheiten und erweiterte Stoffwechsel-Diagnostik**
Core-Panel (15 Gene): ACAT1, AGL, G6PC1 „ GAA , GBE1, HMGL, HMGC52, OXCT1, PFKM, PGAM2, PHKB, PYGL, PYGM, SLC16A1, SLC37A4
Erweitertes Panel (36 weitere Gene): ACA2, ACDM, ACADSB, ACADVL, ACAT2, ALDOA, ALDOB, BDH1, ENO3, FBP1, G6PC2, G6PC3, GALT, GSS, GYG1, GYS1, GYS2, HMGC51, HSD17B10, IVD, LAMP2, LDHA, OPLAH, OXCT2, PC, PCCA, PCCB, PCK1, PHKA1, PHKG2, PRKAG2, SLC16A6, SLC25A13, SLC2A1, SLC2A2
- **Kreatin-Defizienz und Differenzialdiagnosen**
Panel (12 Gene): ARG1, ASL, ASS1, CPS1, GAMT, GATM, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15, SLC6A8, SLC7A7
- **Lysosomale Speicherkrankheiten**
Core-Panel (13 Gene): AGA, ARSA, GAA, GBA, GLA, GNS, HEXA, HGSNAT, IDS, NAGLU, NPC1, PPT1, TPP1
Erweitertes Panel (42 weitere Gene): AP3B1, ARSB, ASA1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, DNAJC5, FUCA1, GALC, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GRN, GUSB, HEXB, HYAL1, IDUA, KCTD7, LAMP2, LIPA, LYST, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NEU1, NPC2, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, VPS33A
- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene): BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene): AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MT01, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- **Mitochondriales Genom komplett (mtDNA, NC 012920.1), z.B. bei LHON**
Panel (38 Gene): 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, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, rRNA16S, rRNA12S
- **Mukopolysaccharidosen**
Panel (14 Gene): ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH, VPS33A

- **Nukleäre Mitochondropathien, gesamt**
Core-Panel: Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Beckmann, Tel. 0231 9572 6602)
Erweitertes Panel (243 Gene): AARS2, ABCB7, ABHD5, ACAD9, ACADM, ACADS, ACADVL, AC02, ACTG2, AFG3L2, AGK, AGL, AGRN, AIFM1, ALAS2, ALG14, ALG2, ANO10, APOPT1, APTX, ATP1A3, ATP5F1A, ATP5F1B, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCST1, BOLA3, C12orf65, C19orf12, CAD, CARS2, CCDC115, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1B1, CHRND, CHRNE, CISD2, CLPB, CLPP, COA5, COLO, COO2, COQ4, COO6, COO7, COO8A, COO9B, COO9, COX10, COX14, COX15, COX4I2, COX6B1, COX8A, CPT1A, CPT2, D2HGDH, DARS2, DGUOK, DLAT, DLD, DNA2, DNAJC19, DNAJC3, DNML1, DNML2, DOK7, DPAGT1, EARS2, ECHS1, EIF2AK3, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX2, FLAD1, FOXRED1, GARS, GBE1, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GPFT1, 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, MRPS57, MTFMT, MTM1, MT01, MTMAP, MUSK, NARS2, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFS9, NDUFAV2, NFU1, NUBPL, OPA1, OPA3, PANK2, PARS2, PC, PDGFB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PITR1, PMPCA, PNPLA2, PNPT1, POLG, POLG2, PREPL, PTC1, PTRH2, PUS1, PYCR2, RAPSN, RARS2, RMND1, RNASEH1, RRM2B, RYR1, SARS2, SC01, SC02, 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, TALD01, TANG02, TARS2, TAZ, TIMM8A, TK2, TMEM126A, TMEM70, TPK1, TRIT1, TRMT5, TRMU, TTC19, TUBB3, TUFM, TWNK, TXN2, TYMP, UQCRCB, UQCRC2, VARS2, WFS1, XPNPEP3, XRCC4, YARS2

- **Refsum-Syndrom**
Panel (8 Gene): AMACR, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX7, PHYH

Syndromale Erkrankungen, NGS-Panel

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene): ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20
- **Angelman-Syndrom und Differenzialdiagnosen** ○ **zuvor Ausschluss Deletion/Imprintingdefekte/UPD Chromosom 15q11.2-q13**
Panel (11 Gene): ARX, CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, SYNGAP1, TCF4, UBE3A, ZEB2
- **Autismus-Spektrum-Störungen (ASS)**
Core-Panel (8 Gene): CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, SCN2A, TCF4, UBE3A
Erweitertes Panel (359 weitere Gene): ACTB, ACTL6B, ACY1, ADNP, ADSL, AFF2, AHDC1, AHI1, ALDH1A3, ALDH5A1, ALG6, ANK2, ANK3, ANKRD11, ANKRD17, ANKS1B, AP1S2, AP2S1, ARHGEF8, ARID1B, ARID2, ARX, ASH1L, ASXL3, ATP1A1, ATP1A3, ATRX, AUTS2, BAZ2B, BCKDK, BCL11A, BCORL1, BRAF, BRSK2, BRWD3, C12orf57, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1E, CACNA2D3, CAMK2A, CAMK2B, CAPRIN1, CASK, CASZ1, CCNK, CDK13, CDK19, CDK8, CDKL5, CELF4, CEP290, CHAMP1, CHD1, CHD2, CHD3, CHD7, CHD8, CHKB, CIC, CLCN4, CNKS2R, CNOT3, CNTNAP2, CORO1A, CREBBP, CSDE1, CSNK2A1, CSNK2B, CTCF, CTNNB1, CUL3, CX2, CYP27A1, DDX23, DDX3X, DEAF1, DEPDC5, DHCR7, DHX30, DIP2A, DLL1, DMD, DMPIK, DNMT3A, DOLK, DPYSL2, DSCAM, DYNC1H1, DYRK1A, EBF3, EEF1A2, EHMT1, EIF3G, ELAVL3, ELP2, EP300, FBRS1L, FBXO11, FGD1, FGF13, FMR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRMPD4, GABBR2, GABRA3, GABRB2, GABRB3, GALNT2, GATM, GFAP, GIGYF1, GIGYF2, GNAI1, GNB2, GRIA2, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, H1-4, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC8, HDLPB, HEPACAM, HERC2, HIVEP2, HNRNPD, HNRNPH2, HNRNPK, HNRNPR, HNRNPU, HNRNPL2, HOXA1, HPRT1, HRAS, HJWE1, INTS1, ISEC2, IRF2BPL, KANSL1, KAT6A, KATNAL2, KCNA2, KCNB1, KCNQ3, KDM3B, KDM5B, KDM6B, KIAA0232, KIF1A, KIF5C, KMT2A, KMT2E, KMT2E, KMT5B, KPTN, L1CAM, LDB1, LNPK, LRRC4C, LZTR1, MAGEL2, MAP1A, MBD5, MBOAT7, MECP2, MED12, MED12L, MED13L, MEF2C, MEIS2, MID1, MKX, MSL3, MTO1, MYT1L, NAA15, NACC1, NBEA, NCKAP1, NCOA1, NEXMIF, NF1, NFIB, NFIX, NHS, NIPBL, NLGN2, NLGN3, NLGN4X, NOVA2, NR2F1, NR3C2, NR4A2, NRXN1, NRXN2, NRXN3, NSD1, NSD2, NTNG1, NTNG2, NTRK2, NUP155, OCRL, OPHN1, PACS1, PACS2, PAH, PAK1, PAX5, PAX6, PCCA, PCCB, PCDH19, PHF12, PHF2, PHF21A, PHF3, PHF6, PHF8, PHIP, PIK3R2, PNKP, POGZ, POLR3A, POMGNT1, POU3F3, PPP1D, PPP1R9B, PPP2CA, PPP2R5D, PPP3CA, PPP5C, PQBP1, PRKD1, PRODH, PRR12, PSMD12, PTCH1D1, PTEN, PTK7, PTPN11, PTPN4, RAB39B, RAC1, RAD21, RA11, RALA, RALGAPB, RELN, RERE, RFX3, RFX4, RHEB, RIMS1, RIMS2, RLIM, RNF135, RORA, RORB, RPS6KA1, RSRC1, SATB1, SATB2, SCN1A, SCN2A, SCN8A, SETBP1, SETD1A, SETD1B, SETD2, SETD5, SGSH, SIK1, SIN3A, SIN3B, SKI, SLC1A2, SLC45A1, SLC6A1, SLC9A6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMC1A, SMC3, SNX14, SON, SOS2, SOX5, SOX6, SPAST, SPTBN1, SRCPA, STAG1, STXB1, SUPT16H, SYN1, SYNE1, SYNGAP1, SYT1, TAF1, TANC2, TAOK1, TBC1D23, TBCK, TBL1XR1, TBR1, TBX1, TCF20, TCF7L2, TEK, TET3, TFE3, TLK2, TM4SF20, TM9SF4, TRAF7, TRAPPC6B, TRIM23, TRIO, TRIP12, TRRAP, TSC1, TSC2, TSH23, TT1, TTN, UBE2A, UBE3A, UBR1, UNC13A, UPF3B, USP7, USP9X, VAMP2, VEZF1, VPS13B, WAC, WASF1, WDHY3, WDR26, XPC, YWHAG, YY1, ZBTB20, ZBTB7A, ZEB2, ZMYM2, ZMYND8, ZNF292, ZNF462, ZSWIM6
- **Bardet-Biedl-Syndrom**
Core-Panel (15 Gene): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8
Erweitertes Panel (9 weitere Gene): C8ORF37, CCDC28B, CEP290, IFT27, IFT172, IZTFL1, NPHP1, TMEM67, WDPCP
- **Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD)**
Core-Panel (7 Gene): CCDC103, CCDC39, CCDC40, DНАH5, DНАI1, LRRK6, ZMYND10
Erweitertes Panel: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Cornelia-De-Lange-Syndrom**
Panel (5 Gene): HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3
- **Fiebersyndrome/Autoinflammation, hereditäre**
Core-Panel (13 Gene): CECR1, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A
Erweitertes Panel (35 weitere Gene): ACP5, ADAM17, ADAR, AP1S3, CARD14, COPA, DDX58, FAM105B, FAS, FASLG, IFIH1, IL10, IL10RA, IL10RB, LACC1, NLRP7, PLCG2, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMG2, RBCK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SERPING1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TREX1, TRNT1
- **Fraser-Syndrom**
Panel (3 Gene): FRAS1, FREM2, GRIP1
- **Hermansky-Pudlak-Syndrom**
Core-Panel (8 Gene): AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
Erweitertes Panel (22 weitere Gene): AP3D1, BLOC1S6, EDN3, EDNRB, EPG5, KIT, KITLG, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SMOC1, SNAI2, SOX10, TYR, TYRP1
- **Joubert-Syndrom**
Core-Panel (6 Gene): AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM67
Erweitertes Panel (15 weitere Gene): ARL13B, B9D1, C5orf42, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, OFD1, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TTC21B
- **Kabuki-Syndrom**
Panel (2 Gene): KDM6A, KMT2D
- **Leigh-Syndrom**
Panel (20 Gene): ACAD9, COX15, FOXRED1, NDUFAF2, NDUFAF6, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, PDHA1, PDSS1, PDSS2, POLG, SC02, SDHA, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TRMU
- **Lissenzephalie**
Panel (5 Gene): ARX, DCX, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A
- **Meckel-Syndrom**
Core-Panel (9 Gene): B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67
Erweitertes Panel (13 weitere Gene): AHI1, CEP120, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIF14, NPHP3, TCTN1, TMEM107, TMEM138, TMEM231, TMEM237, TTC21B, TXNDC15, WDPCP

- **Mentale Retardierung, autosomal dominant**
 Core-Panel (5 Gene): CTNNB1, KCNQ2, SCN2A, STXBP1, SYNGAP1
 Erweitertes Panel (61 weitere Gene): ADNP, AHDC1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ARID2, ASH1L, AUTS2, CACNG2, CAMK2A, CAMK2B, CDH15, CERT1, CHAMP1, CIC, CLTC, CTCF, DEAF1, DPF2, DPP6, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EPB41L1, GATA2B, GNB1, GRIN2B, HIVEP2, KANSL1, KAT6A, KCNQ5, KIF1A, KMT5B, MBD5, MED13L, MEF2C, MYT1L, NAA15, NUS1, PACS1, POGZ, PPP2R1A, PPP2R5D, PURA, RAC1, SATB2, SET, SETBP1, SETD5, SMARCA4, SMARCC1, SMARCC2, SMARCE1, STAG1, TBL1XR1, TLK2, TRIO, TRIP12, ZBTB18, ZMYND11
- **Mentale Retardierung, autosomal rezessiv**
 Core-Panel (8 Gene): KPTN, MAN1B1, MED23, PGAP1, PIGG, ST3GAL3, TRAPPC9, TUSC3
 Erweitertes Panel (40 weitere Gene): ADAT3, ANK3, C12orf4, CAMK2A, CC2D1A, CRADD, CRBN, EDC3, EIF3F, ELP2, FBXO31, FMN2, GPT2, GRIK2, HERC2, HNMT, IMPA1, KDM5B, LING01, LINS1, LMAN2L, MBOAT7, METTL23, NDST1, NSUN2, PIGC, PRSS12, PUS3, RSRC1, RUSC2, SLC6A17, TAF13, TAF2, TECR, TNK1, TRMT1, TT12, WASHC4, ZBTB11, ZC3H14
- **Mentale Retardierung, X-chromosomal**
 - **zuvor Ausschluss Fragiles-X-Syndrom (FRAXA)**
 Core-Panel (10 Gene): ARX, ATRX, CUL4B, DCK1, FTSJ1, GDI1, NEXMIF, PHF6, PQBP1, SLC6A8
 Erweitertes Panel (82 weitere Gene): ABCD1, ACSL4, AFF2, AGTR2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ATP6AP2, ATP7A, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, DCX, DLG3, ELK1, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, KDM5C, KLF8, L1CAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5, OCRL, OFD1, OPN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF8, PLP1, PORCN, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SRPX2, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12, ZDHHC15, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81
- **Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)**
 Core-Panel (8 Gene): ALDH1A3, FRA51, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6, VSX2
 Erweitertes Panel (21 weitere Gene): ABCB6, BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HMX1, MAB21L2, MFRP, PAX2, PRSS56, RARB, RBP4, SHH, SIX6, SMOC1, TENM3, VAX1
 - **Mikrozephalie**, siehe Wachstumsstörungen
- **Noonan-Syndrom**
 Panel (19 Gene): BRAF, CBL, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED2
 Erweitertes Panel: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **RASopathien (z.B. Noonan, CFC-, Costello, LEOPARD-Syndrom)**
 Panel (22 Gene): BRAF, CBL, HRAS, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MRAS, NF1, NRAS, PPP1CB, PTPN11, RAF1, RASA2, RIT1, RRAS, RRAS2, SHOC2, SOS1, SOS2, SPRED1, SPRED2
- **Senior-Loken-Syndrom**
 Core-Panel (7 Gene): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
 Erweitertes Panel (2 weitere Gene): TRAF3IP1, WDR19
 - **Sotos-Syndrom**, siehe Wachstumsstörungen
 - **Silver-Russel-Syndrom**, siehe Wachstumsstörungen
- **Usher-Syndrom**
 Core-Panel (2 Gene): MYO7A, USH2A
 Erweitertes Panel (12 weitere Gene): ABHD12, ADGRV1, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, WHRN
- **Zellweger-Syndrom**
 Panel (13 Gene): ABCD3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6

Tumorerkrankungen / Erbliche Tumorsyndrome, NGS-Panel

- **Basaliom, hereditäres**
 Panel (3 Gene): CYLD, PTCH1, SUFU1
- **Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (HBOC)**
 Panel (19 Gene): ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM (MLPA), MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, SMARCA4, STK11, TP53
- **Endometrium-Karzinom, hereditäres**
 Panel (10 Gene): APC, EXO1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), POLE, POLD1
- **Kolon-Karzinom, hereditäres, nicht polypöses / HNPCC / Lynch-Syndrom**
 Core-Panel (EBM GOP 11431/11432): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
 Erweitertes Panel (13 Gene): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), BMPR1A, MUTYH, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53
- **Melanom, hereditäres**
 Panel (5 Gene): BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, TERT
- **Magen-Karzinom, hereditäres**
 Core-Panel (11 Gene): CDH1, EXO1, EZH2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SDHC, SDHD, STK11
 Erweitertes Panel (1 weiteres Gen): DICER1
- **Pankreas-Karzinom, hereditäres**
 Panel (14 Gene): APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, STK11, TP53, VHL
- **Paragangliom / Phäochromozytom, hereditäres**
 - Core-Panel 1 (10 Gene): EGLN1, EPAS1, MAX, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
 - Core-Panel 2 (14 Gene): EGLN1, EPAS1, MAX, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, NF1
- **Polypose, hereditäre, intestinale**
 Panel (8 Gene): APC, CHEK2, MUTYH, POLE, POLD1, PTEN, SMAD4, STK11

- **Übergeordnete Panel bei hereditären Tumorerkrankungen**
 - 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, MITF, 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, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2

Wachstumsstörungen, NGS-Panel

- **Beckwith-Wiedemann Syndrom und Differenzialdiagnosen** ○ **zuvor Ausschluss Imprintingdefekte / UPD Chromosom 11p15.5**
 Panel (10 Gene): AKT1, CDKN1C, DIS3L2, GPC3, GPC4, HRAS, NFIX, NSD1, PIK3CA, PTEN
- **Großwuchs-Syndrome**
 Core-Panel (8 Gene): CHD8, DIS3L2, DNMT3A, EED, EZH2, NFIX, NSD1, SETD2
 Erweitertes Panel (27 weitere Gene): AKT1, AKT2, AKT3, APC2, BRWD3, CCND2, CDKN1C, FBN1, FBN2, GPC3, GPC4, HERC1, HIST1H1E, MED12, MTOR, OFD1, PIK3CA, PIK3R2, PPP2R5D, PTCH1, PTEN, RASA1, RNF125, SHANK3, SUZ12, TGFBR1, TGFBTR
- **Kleinwuchs, hereditär**
 Core-Panel (14 Gene): ACAN, BRAF, COL2A1, COMP, FGFR3, IHH, KRAS, NPPR2, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOX, SLC26A2, SOS1
 Erweitertes Panel (100 weitere Gene): ALMS1, ALPL, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ATR, ATRIP, BLM, BMP2, BMPR1B, BRF1, BTK, CBL, CCDC8, CENPJ, CEP152, CEP63, COL10A1, COL11A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREBBP, CRIP1, CUL7, DHC7, DNA2, DVL1, EP300, ERCC6, ERCC8, FANCA, FANCC, FANCG, FBN1, FGD1, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GHSR, GNAS, HDAC8, HESX1, HRAS, HSPG2, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFAFS, LARP7, LHX3, LHX4, LIG4, LMNA, MATN3, NBN, NF1, NIPBL, NPPC, NRAS, NSMCE2, OBSL1, OTX2, PAPPA2, PCNT, PDE4D, PLK4, POC1A, POU1F1, PRKAR1A, PROP1, PTH1R, PTHLH, RAD21, RASA2, RBBP8, RNPC3, ROR2, RPS6KA3, RRS2, RUNX2, SHOC2, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, SOX3, SOX9, SRCAP, STAT5B, TBCE, THRA, THR8, TRIM37, WNT5A, XRCC4
 Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Makrozephalie**
 Core-Panel (7 Gene): ABCC9, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, PTEN, RIN2
 Erweitertes Panel (15 weitere Gene): ASPA, BRAF, BRWD3, DHCR24, GCDH, GFAP, HEpacam, HRAS, KIF7, MED12, MLC1, NF1, PIK3CA, PIK3R2, SPRED1
- **Mikrozephalie**
 Core-Panel (6 Gene): ASPM, CDK5RAP2, CDK6, MCPH1, STIL, WDR62
 Erweitertes Panel (67 weitere Gene): ANKL2, AKT3, AP4M1, ARFGEF2, ASXL3, ATR, ATRX, CASK, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CRIP1, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KATNB1, KIF11, MED17, MFS2A, MSMO1, NDE1, NHEJ1, NIN, ORC1, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PYCR2, QARS, RBBP8, SASS6, SLC25A19, STAMBP, TRMT10A, TUBB2B, TUBGCP4, TUBGCP6, ZEB2, ZNF335 ANKL2, ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CIT, COPB2, KIF14, KNL1, MCPH1, MFS2A, NCAPD2, NCAPH, PHC1, SASS6, STIL, WDFY3, WDR62, ZNF335
- **Silver-Russell-Syndrom und Differenzialdiagnosen** ○ **zuvor Ausschluss Imprintingdefekte/UPD der Chromosomen 7 und 11**
 Core-Panel (11 Gene): BLM, CCDC8, CDKN1C, CUL7, HMGA2, IGF1, IGF1R, IGF2, OBSL1, PLAG1, TRIM37
 Erweitertes Panel (28 weitere Gene): ANKRD11, ARSB, CDC45, CDC6, CDT1, COL1A1, COL2A1, COPG2, DLK1, GMNN, GRB10, HRAS, IGF2BP3, IGF2R, IGFBP3, MCM5, MEST, NBN, NSD1, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, PIK3R1, RTL1, SGCE, SRCAP
- **Sotos-Syndrom**
 Panel (7 Gene): APC2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1
 Erweitertes Panel (5 weitere Gene): FMR1, GPC4, PTCH1, PTEN, SUZ2

Andere gewünschte Analysen (nach Absprache):