



Patient (ggf. Patientenetikett)	
Name	<input type="radio"/> weiblich <input type="radio"/> männlich <input type="radio"/> divers
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	
Rechnung	
<input type="radio"/> Rechnung an Patient:in	<input type="radio"/> ambulant §116b
<input type="radio"/> Überweisungsschein (Muster 10)	<input type="radio"/> stationär/Rechnung an Einsender

Nur vom Labor auszufüllen
Auftragsnummer

Anforderungsschein Molekulargenetik - NGS- Panel

Stand: 11/2021

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 zu Patientin/Patient bzw. zur Familienanamnese

Klinische Symptomatik:

.....

Familienanamnese:

.....

- Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei 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
 Eltern: ethnische Herkunft konsanguin? Ja Nein

Allgemeine Informationen

Bei ambulanten, gesetzlich versicherten 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 Patient:innen, Selbstzahler:innen) erstellen wir ab einem Auftragswert von ca. 2.000€ vor der Leistungserbringung einen Kostenvoranschlag und bitten zunächst um Zusendung einer Kostenübernahmeerklärung.

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 der genannten Panel wünschen, sprechen Sie uns bzgl. einer individuellen Diagnostik bitte an unter genetik@labmed.de oder unter Tel.: +49 231 9572 6602 (Dr. rer. nat. Alf Beckmann).

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 **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:

- mit der Entnahme von Probenmaterial,
- mit der angeforderten molekular- / 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 **Patient/in** bzw. Name und Unterschrift Vertreter/in

Name/Stempel, Unterschrift verantwortl. **Ärztin/Arzt**

Augenerkrankungen, NGS-Panel

- **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, RNA5EH1, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TOP3A, TWNK
- **Gefleckte Retina Syndrome**
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
- **Mikrophthalmie-Anolphthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)**
Core-Panel (8 Gene): ALDH1A3, FRAS1, 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
 - **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, C10TNF5, CFH, CLN3, CRX, CTNNA1, DRAM2, FSCN2, IMPG1, IMPG2, IRX1, MFSD8, RPGR, TLL5
- **Stickler-Syndrom**
Panel (6 Gene): COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3
- **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, CTNNA1, 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, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP78, CNGB3, CNMN4, CRB1, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, NMNAT1, PCYT1A, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH12, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, SEMA4A, TLL5, UNC119

Endokrinologie und Fertilitätsstörungen, NGS-Panel

- **Adipositas**, siehe Stoffwechselerkrankungen
- **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, NROB1, 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, NROB1, 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, GHRHR, GHSR, 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, TGIF1, 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 (14 Gene): ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1B, INS, KCNJ11, NEUROD1, PDX1, 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, SPO11, STAR, TGFB3, 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, NROB1, 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

- **Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:**
Panel (6 Gene): EPB41, EPB42, ANK1, SLC4A1, SPTA1, SPTB

Herz-/Gefäßkrankungen, NGS-Panel

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene): ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20
- **Aortenerweiterung / Aortendissektion (thorakale)**
Panel (9 Gene, EBM GOP11448): ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB3R2
- **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie / Kardiomyopathie (ARVD/C)**
Core-Panel (10 Gene): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TGFB3, 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, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SGCD, TAZ, TBX20, TCAP, TNNC1, TNNT3, TPM1, TTN, TTR, TXNRD2, VCL
- **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
Panel (14 Gene): ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, PLN, TCAP, TNNC1, TNNT3, 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
- **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, MTO1, 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

- **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 (6 Gene): COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, TNXB
Erweitertes Panel (17 weitere Gene): ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, C1R, C1S, CHST14, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, ZNF469
- **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, FKTN, LMNA, MYOT, TCAP
Erweitertes Panel (32 weitere Gene): B4GAT1, CHKB, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DMD, DNAJB6, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, 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): ASAH1, 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): ASAH1, ATP7A, DNAJB2, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HSPB8, PLEKHG5, REEP1, SLC5A7, VRK1

Neurologische und psychiatrische Erkrankungen, NGS-Panel

- **Amyotrophe Lateralsklerose, ALS** ○ **zuvor Ausschluss C9orf72-Repeat Expansion**
Core-Panel (13 Gene): ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, NEFH, PFN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, TUBA4A, VAPB
Erweitertes Panel (114 weitere Gene): BICD2, BSCL2, DCTN1, ERBB4, FIG4, GBE1, HEXA, HMBS, HNRNPA1, MATR3, OPTN, PRPH, REEP1, SLC5A2, SLC5A3, 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, RAPSIN, SCN4A, SLC6A5
- **Ataxien, autosomal dominant** ○ **zuvor Ausschluss häufiger SCA-Formen (Repeat-Erkrankungen: SCA1,2,3,6,7,17)**
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)** ○ **zuvor Ausschluss häufiger SCA-Formen (Repeat-Erkrankungen: SCA1,2,3,6,7,17)**
Core-Panel (13 Gene): ANO10, CWF19L1, GDAP2, GRM1, PMPCA, RUBCN, SCYL1, SNX14, STUB1, TDP2, TPP1, WWOX, XRCC1
Erweitertes Panel (114 weitere Gene): ABCB7, ABHD12, ACO2, AFG3L2, AHI1, AMACR, APTX, ARL13B, ARSA, ATCAV, ATG5, ATM, ATP8A2, ATXN10, BTD, CA8, CAPN1, CC2D2A, CEP290, CEP41, CHP1, CLCN2, CLN5, COQ8A, CP, CPLANE1, CSPP1, 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, NPHP1, OPA1, OPA3, PANK2, PCDH12, PDE10A, PDE6D, PDHX, PEX2, PEX7, PHYH, PIK3R5, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, PTF1A, RFC1, RNF216, RPRGIP1L, 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, VLDLR, VPS13D, VWA3B, WDR73, WDR81, WFS1, ZNF423
- **Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA)** ○ **zuvor Ausschluss häufiger SCA-Formen (Repeat-Erkrankungen: SCA1,2,3,6,7,17)**
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 (123 weitere Gene): AARS1, ACY1, ADRA2B, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, ARHGEF9, ARID1B, ARV1, ASXL3, CACNA1A, CACNA1E, CACNA1H, CACNB4, CERT1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2B, CLCN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, CUX2, CYFIP2, DDX3X, DEPD5, DNM1, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, EFHC1, FGF12, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GAL, GALT, GCSH, GLDC, GNAO1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNP1, IQSEC2, ITPA, JRK, KCNA2, KCNB1, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCNT2, LGI1, MAPK10, MECP2, MEF2C, MTHFR, NECAP1, NEXMIF, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NTRK2, PACS2, PHACTR1, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, PRRT2, PURA, RAPGEF2, RELN, RHOTB2, RNASEH2C, SAMHD1, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SIK1, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC9A6, SMC1A, SNAP25, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, STX1B, STXBP1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TNRC6A, TREX1, TSC1, TSC2, UBE3A, 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, FGF12, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GNAO1, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNP1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNT1, KCNT2, NECAP1, NTRK2, PACS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PLCB1, PNKP, RHOTB2, SCN1B, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC1A2, SLC25A12, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, SZT2, TBC1D24, WWOX, YWHAG
- **Hereditäre spastische Paraparese (HSP) / Spastische Paraplegie (SPG)**
Core-Gene (10 Gene): ATL1, 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, B4GALNT1, 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, NKX6-2, NOP56, NTS2C, OPA1, OPA3, PANK2, PCYT2, PGAP1, PLA2G6, PNPLA6, REEP2, RNASEH2B, RTN2, SACS, SELENOI, SETX, SLC16A2, SLC2A1, SLC33A1, SLC39A14, SOD1, SPART, SPG21, SPR, SYNE1, TARDBP, TBCE, TCEPR2, TFG, TH, TTR, TUBB4A, UBAP1, UBQLN2, UBTF, UCHL1, UNC13A, VAC14, VAMP1, VAPB, VCP, VPS13D, VPS37A, VPSHC5, WWOX, ZFYVE26, ZFYVE27
- **Hörstörungen, sensineural, nicht-syndromal**
Core-Panel (9 Gene): CLDN14, GJB2, GJB3, MYO6, MYO7A, SLC26A4, TECTA, TMC1, TPRN
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, ATPAF2, AUH, BCAP31, BCS1L, CLCN2, COL4A1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, CSF1R, CTSA, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DGUOK, EARS2, EIF2AK3, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, ETFDH, FA2H, FAM126A, FIG4, FOLR1, FUCA1, FUS, GBA, GBE1, GFM1, GJA1, GLA, GLB1, GM2A, GTF2H5, HEXA, HEXB, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, L2HGDH, LMNB1, MPLKIP, MRPS16, NAXE, NDUFAF1, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NOTCH3, NPC1, NPC2, OCLR, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, PHGDH, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPT1, PRF1, PSAT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RRM2B, SAMHD1, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SETX, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SLC25A4, SOD1, SOX10, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPP1, STX11, STXBP2, SUCLA2, SUMF1, SURF1, TAC01, 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, CHRN1B, CHRND, CHRNE, COLQ, 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, GARS, 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
- **Parkinson-Erkrankung**
Core-Panel (11 Gene): ATP13A2, DNAJC6, FBX07, 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
- **Pontocerebelläre Hypoplasie**
Panel (9 Gene): CASK, EXOSC3, RARS2, SEPSECS, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDLR, VRK1
- **Small Fiber Neuropathie**
Core-Panel (9 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

- **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): BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3
Erweitertes Panel (21 weitere Gene): ATP6V1B1, CA2, CLCN5, CLDN16, CLDN19, CNMN2, 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, ARHGDI1, CD2AP, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, INF2, MYO1E, PTPRO, TRPC6
- **Nierenhypoplasie und Nierenagenese**
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
- **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

Stoffwechselerkrankungen, NGS-Panel

- **Adipositas, frühmanifest**
Core-Panel (19 Gene): ADCY3, BDNF, CARTPT, CEP19, DYRK1B, LEP, LEPR, KSR2, MC3R, MC4R, MRAP2, NROB2, 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)**
Panel: APOB (Exon 26), LDLR, PCSK9 (ggf. APOE E2/E4, LDLRAP1)
- **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, GYS2, LAMP2, LDHA, PHKA1, PHKA2, 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, ATP6V0A2, 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
- **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, ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSB, CTSF, CTSK, DNAJC5, FUCA1, GALC, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GRN, GUSB, HEXB, HYAL1, IDUA, KCTD7, LAMP2, LIPA, LYST, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSDB, NAGA, NEU1, NPC2, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, VPS33A
- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene): BCS1L, DGU0K, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene): AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MTO1, 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, 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, CHRN1, CHRN1B, CHRND, CHRNE, C1SD2, 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, DNMT1, DNMT2, 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, NDUFS5, 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, PTC1, PTRH2, PUS1, PYCR2, RAPS1, RARS2, RIMND1, 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): 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 (9 Gene): CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, SCN2A, TCF4, UBE3A, ZEB2 ○ **zusätzlich Ausschluss Fragiles-X-Syndrom (FRAXA)**
Erweitertes Panel (49 weitere Gene): ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CASK, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FMR1, FOXG1, FOXP2, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTCHD1, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TSC1, TSC2, UBE2A, VPS13B
- **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, IFIT27, IFIT172, LZTFL1, NPHP1, TMEM67, WDPCP
- **Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD)**
Core-Panel (7 Gene): CCDC103, CCDC39, CCDC40, DNAH5, DNAI1, LRRC6, 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, MEV1, MVK, NLR4, 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): AH1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM67
Erweitertes Panel (15 weitere Gene): ARL13B, B9D1, CSorf42, 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, SCO2, 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): AH1, CEP120, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIF14, NPHP3, TCTN1, TMEM107, TMEM138, TMEM231, TMEM237, TTC21B, TXNDC15, WDPCP
- **mentale Retardierung, autosomal dominant**
Core-Panel (5 Gene): CTNBN1, 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, GATAD2B, 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, SMARCB1, 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, LINGO1, LINS1, LMAN2L, MBOAT7, METTL23, NDS1, NSUN2, PIGC, PRSS12, PUS3, RSRC1, RUSC2, SLC6A17, TAF13, TAF2, TECP, TNIK, TRMT1, TTI2, WASHC4, ZBTB11, ZC3H14

- **mentale Retardierung, X-chromosomal** ○ **zuvor Ausschluss Fragiles-X-Syndrom (FRAXA)**
Core-Panel (10 Gene): ARX, ATRX, CUL4B, DKC1, 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, HPR1, 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, ZDHHC9, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81
- **Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)**
Core-Panel (8 Gene): ALDH1A3, FRAS1, 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, SMOCC1, TENM3, VAX1
➤ **Mikrozephalie**, siehe Wachstumsstörungen
- **RASopathien (z.B. Noonan, CFC-, Costello, LEOPARD-Syndrom)**
Core-Panel (6 Gene): BRAF, KRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1
Erweitertes Panel: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **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 (12 Gene): ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, TP53
- **Endometrium-Karzinom, hereditäres**
Panel (10 Gene): 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): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), POLE, POLD1
- **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
- **Polyposis, 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, SDHC, 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, TGFBR2

○ **Kleinwuchs, hereditär**

Core-Panel (14 Gene): ACAN, BRAF, COL2A1, COMP, FGFR3, IHH, KRAS, NPR2, PTPN11, RAF1, RIT1, SHOX, SLC26A2, SOS1

Erweitertes Panel (96 weitere Gene): ALMS1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ATR, ATRIP, BLM, BMPR1B, BRF1, BTK, CBL, CCDC8, CENPJ, CEP152, CEP63, COL10A1, COL11A1, COL9A1, COL9A2, COL9A3, CREBBP, CRIPT, CUL7, DHCR7, DNA2, DVL1, EP300, ERCC6, ERCC8, FANCA, FANCC, FANCG, FBN1, FGD1, GDF5, GH1, GHR, GHRHR, GNAS, HDAC8, HRAS, HSPG2, IGF1, IGF1R, IGF2, IGFALS, KDM6A, KMT2D, LARP7, LIG4, LMNA, MATN3, NBN, NF1, NIPBL, NRAS, NSMCE2, OBSL1, PCNT, PDE4D, PLK4, POC1A, PRKAR1A, PTH1R, PTHLH, RAD21, RASA2, RBBP8, RNU4ATAC, ROR2, RPS6KA3, SHOC2, SMARCA4, SMARCAL1, SMARCB1, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SOX11, SOX3, SOX9, SRCAP, STAT5B, TRIM37, WNT5A, XRCC4, NPPC, PAPP2, POU1F1, PROP1, RUNX2, TBCE, THRA, THRB, BMP2, ALPL

Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)

○ **Makrozephalie**

Core-Panel (7 Gene): ABCG9, 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): ANKLE2, AKT3, AP4M1, ARFGF2, ASXL3, ATR, ATRX, CASK, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CRIPT, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KATNB1, KIF11, MED17, MFSD2A, MSMO1, NDE1, NHEJ1, NIN, ORC1, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PYCR2, QARS, RBBP8, SASS6, SLC25A19, STAMBP, TRMT10A, TUBB2B, TUBGCP4, TUBGCP6, 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

○ **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, MEG3, 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, SUZ12

Übergeordnete Analysen

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

○ **TRIO Whole Exome Sequencing (WES, *Twist Bioscience Human Core Exome*), keine Regelleistung der GKV (nur Privat/GOÄ)**

Andere gewünschte Analysen (nach Absprache):

.....
.....
.....
.....