

Name weiblich
 männlich

Vorname

Straße

Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)



Laboratoriumsmedizin Dortmund – Genetik

Brauhausstraße 4
44137 DortmundTel.: 0231 · 95 72-0
Fax: 0231 · 57 98 34genetik@labmed.de
www.labmed.de

Rückfragen an

Name

Tel.

Fax

Mail

Rechnung

 Rechnung an Patient/-in

Probenmaterial

Datum / Uhrzeit

- EDTA-Blut
 Lithium-Heparinat
 DNA
 Schleimhautabstrich
 Fruchtwasser
 Chorionzotten
 Nabelschnurblut
 Sonstiges Material:

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

Anforderungsschein Molekulargenetik – NGS-Panel

Stand: März 2020

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

Probenentnahme (Datum/Uhrzeit):

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

Untersuchungsart / Gewünschte Analysen

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

Zu untersuchende Parameter:

Angaben zum Patienten bzw. zur Familienanamnese

Klinische Symptomatik:

Familienanamnese:

- Wurde die angeforderte Gendiagnostik bereits bei einem betroffenen Angehörigen durchgeführt? Ja Nein
 Falls ja, unbedingt Ergebnis hier angeben oder Befundkopie beifügen. (Damit erhöht sich die Aussagekraft erheblich, außerdem Kostenreduktion möglich!)
 Andernfalls bitte begründen, z.B. weil Indexfall nicht untersucht verstorben Indexbefund nicht verfügbar
 Besteht eine Schwangerschaft? Ja, SSW: Nein
 Eltern: ethnische Herkunft konsanguin? Ja Nein

Informationen zur Abrechnung

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

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

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

Für einen Teil der genannten Gene wird zusätzlich eine MLPA-Analyse 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).

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

Aufklärung und Einwilligungserklärung der Patientin/ des Patienten

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

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

Ich bin einverstanden (nicht Zutreffendes bitte streichen):

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

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

.....
Ort, Datum

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

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

Augenerkrankungen, NGS-Panel

- **Albinismus, okulär/okulokutan**
Panel (9 Gene, ca. 14 kb): 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, ca. 25 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8
Erweitertes Panel* (24 Gene, ca. 48 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8ORF37, CCDC28B, CEP290, IFT27, IFT172, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDPCCP
- **Chronisch-progressive externe Ophthalmoplegie (PEO)**
Panel (13 Gene, ca. 25 kb): AIFM1, DGUOK, DNA2, OPA1, POLG, POLG2, RNASEH1, RRM2B, SLC25A4, SPG7, TK2, TOP3A, TWNK
- **Gefleckte Retina Syndrome**
Panel (10 Gene, ca. 22 kb): CHM, EFEMP1, PLA2G5, PRPH2, RDH5, RHO, RLBP1, RPE65, RS1, VPS13B
- **Glaukom, adult**
Core-Panel (12 Gene, ca. 24 kb): CYP1B1, FOXC1, FOXE3, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, TBK1, TEK, WDR36
Erweitertes Panel* (21 Gene, ca. 44 kb): ACVR1, ASB10, BEST1, CANT1, COL18A1, CYP1B1, FOXC1, FOXE3, LMX1B, LOXL1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, PITX3, SBF2, TBK1, TEK, WDR36
- **Glaukom, juvenil**
Panel (9 Gene, ca. 18 kb): CYP1B1, FOXC1, LTBP2, MYOC, NTF4, OPTN, PAX6, PITX2, WDR36
- **Katarakt, hereditär**
Core-Panel (12 Gene, ca. 23 kb): BFSP1, BFSP2, CRYGC, CRYGD, EPHA2, FOXE3, FTL, FYCO1, GJA8, NHS, P3H2, PAX6
Erweitertes Panel* (51 Gene, ca. 88 kb): AGK, BCOR, BFSP1, BFSP2, CHMP4B, COL4A1, CRYAA, CRYAB, CRYBA1, CRYBA2, CRYBA4, CRYBB1, CRYBB2, CRYBB3, CRYGB, CRYGC, CRYGD, CRYGS, CTDPI1, EPHA2, EYA1, FAM126A, FOXC1, FOXE3, FTL, FYCO1, GALK1, GCNT2, GJA3, GJA8, HSF4, LEMD2, LIM2, LSS, MAF, MIP, NHS, P3H2, PAX6, PITX3, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, SIPA1L3, SLC16A12, TBC1D20, TDRD7, UNC45B, VIM, VSX2, WFS1
- **Lebersche kongenitale Amaurose**
Core-Panel (11 Gene, ca. 25 kb): AIPL1, CEP290, CRX, GDF6, GUCY2D, LCA5, NMNAT1, RDH12, RPE65, RRGRI1, SPATA7
Erweitertes Panel (17 Gene, ca. 36 kb): AIPL1, CEP290, CRB1, CRX, GDF6, GUCY2D, IMPDH1, IQCB1, KCNJ13, LCA5, NMNAT1, RD3, RDH12, RPE65, RRGRI1, SPATA7, TULP1
- **Mikrophthalmie-Anolphthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)**
Core-Panel (8 Gene, ca. 21 kb): ALDH1A3, FRAS1, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6, VSX2
Erweitertes Panel* (29 Gene, ca. 71 kb): ABCB6, ALDH1A3, BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FRAS1, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HMX1, MAB21L2, MFRP, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SHH, SIX6, SMOC1, SOX2, STRA6, TENM3, VAX1, VSX2
 - **Mitochondriale Erkrankungen**, z.B. LHON, siehe Stoffwechselerkrankungen
- **Nukleäre Optikusatrophie**
Core-Panel (16 Gene, ca. 25 kb): ACO2, AFG3L2, ANTXR1, C12orf65, CISD2, DNMI1, FDXR, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, TMEM126A, WFS1, YME1L1
Erweitertes Panel* (18 Gene, ca. 28 kb): ACO2, AFG3L2, ANTXR1, C12orf65, CISD2, DNMI1, FDXR, MFN2, NR2F1, OPA1, OPA3, RTN4IP1, SLC25A46, SPG7, TIMM8A, TMEM126A, WFS1, YME1L1
- **Retinitis Pigmentosa**
Core-Panel (9 Gene, ca. 24 kb): IMPDH1, KLHL7, NR2E3, PRPF3, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RHO, RP1
Erweitertes Panel* (31 Gene, ca. 71 kb): ABCA4, BEST1, CA4, CACNA1F, CLRN1, CRX, FSCN2, GUCA1B, HK1, IMPDH1, KLHL7, NR2E3, NRL, PRPF3, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RGR, RHO, ROM1, RP1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, SEMA4A, SNRNP200, TOPORS
- **Senior-Loken-Syndrom**
Core-Panel (7 Gene, ca. 25 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel (9 Gene, ca. 31 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19
- **M. Stargardt, juvenile Macula-Degeneration**
Core-Panel (8 Gene, ca. 25 kb): ABCA4, CDH3, CNGB3, ELOVL4, PROM1, PRPH2, RP1L1, TIMP3
Erweitertes Panel (22 Gene, ca. 53 kb): ABCA4, BEST1, C10orf105, CDH3, CFH, CLN3, CNGB3, CRX, CTNNA1, DRAM2, ELOVL4, FSCN2, IMPG1, IMPG2, IRX1, MFSD8, PROM1, PRPH2, RP1L1, RPGR, TIMP3, TLL5
- **Stickler-Syndrom**
Panel (6 Gene, ca. 22 kb): COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3
- **Usher-Syndrom**
Core-Panel (2 Gene, ca. 22 kb): MYO7A, USH2A
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 72 kb): ABHD12, ADGRV1, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS1, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN
- **Vitreoretinopathie, exsudativ familiäre**
Core-Panel (11 Gene, ca. 25 kb): BEST1, CAPN5, COL2A1, CTNNA1, FZD4, KCNJ13, LRP5, NDP, TSPAN12, VCAN, ZNF408
Erweitertes Panel* (18 Gene, ca. 51 kb): ATOH7, BEST1, CAPN5, COL11A1, COL18A1, COL2A1, COL9A1, CTNNA1, FZD4, KCNJ13, KIF11, LRP5, NDP, RCBTB1, TSPAN12, TUBGCP4, VCAN, ZNF408
- **Zapfen- und Stäbchen-Dystrophie**
Core-Panel (8 Gene, ca. 22 kb): ABCA4, ADAM9, CERKL, CNGA3, KCNV2, PDE6C, RDH5, RRGRI1
Erweitertes Panel* (44 Gene, ca. 104 kb): ABCA4, ADAM9, AIPL1, ALMS1, ATF6, BEST1, C2orf2, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CDHR1, CEP78, CERKL, CNGA3, CNGB3, CNM4, CRB1, CRX, GNAT2, GUCA1A, GUCY2D, KCNV2, NMNAT1, PCYT1A, PDE6C, PDE6H, PITPNM3, POC1B, PROM1, PRPH2, RAB28, RAX2, RDH12, RDH5, RGS9, RGS9BP, RIMS1, RPGR, RRGRI1, SEMA4A, TLL5, UNC119

Endokrinologie und Fertilitätsstörungen, NGS-Panel

- **Adipositas**, siehe Stoffwechselerkrankungen
- **Adrenogenitale Syndrome**
Panel (7 Gene, ca. 12 kb): CYP21A2, CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, POR, CYP19A1, StAR
- **Hand-Fuß-Genital-Syndrom/genitale Fehlbildungen**
Panel (6 Gene, ca. 6 kb): LHX1, TBX6, WNT4, WNT9B, GNAS, HOXA13

- **Hypogonadotroper Hypogonadismus**
 - (Normosmischer) idiopathischer hypogonadotroper Hypogonadismus, Core-Panel (12 Gene, ca. 12 kb): FSHB, GNRH1, GNRHR, KISS1, KISS1R, LHB, LMNA, NSMF, TAC3, TACR3, NROB1, NR5A1
 - Kallmann-Syndrom, Core-Panel (14 Gene, ca. 22 kb): ANOS1, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, HS6ST1, IL17RD, SPRY4, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11
 - Erweitertes Panel* (27 Gene, ca. 43 kb): ANOS1, CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GNRH1, GNRHR, HS6ST1, IL17RD, KISS1, KISS1R, LHB, LMNA, NROB1, NR5A1, NSMF, SPRY4, TAC3, TACR3, PROK2, PROKR2, SEMA3A, WDR11
- **Hypophyseninsuffizienz**
Core-Panel (11 Gene, ca. 20 kb): GLI2, IGSF1, LHX3, LHX4, MC2R, MRAP, NNT, OTX2, POU1F1, SOX3, TXNRD2
Erweitertes Panel* (34 Gene, ca. 58 kb): ANOS1, ARNT2, CRHR1, CRHR2, DMXL2, FGD3, FGF8, FGFR1, GH1, GHRH, GHRHR, GHSR, GLI2, GPR161, HESX1, HHIP, IGSF1, LHX3, LHX4, MC2R, MRAP, NNT, OTX2, POU1F1, PROKR2, PROPR1, RNP3, SHH, SOX2, SOX3, TBX19, TGIF1, TXNRD2
- **Mayer-Rokitansky-Küster-Hauser-Syndrom**
Panel (4 Gene, ca. 4 kb): LHX1, TBX6, WNT4, WNT9B
- **MODY Diabetes**
Panel (14 Gene, ca. 23 kb): HNF4A, GCK, HNF1A, PDX1, HNF1B, NEUROD1, KLF11, CEL, PAX4, INS, BLK, ABCC8, KCNJ11, APPL1
- **neonataler Diabetes mellitus**
Panel (14 Gene, ca. 25 kb): ABCC8, EIF2AK3, FOXP3, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1B, INS, KCNJ11, NEUROD1, PDX1, PTF1A, RFX6, ZFP57
- **Prämature Ovarialinsuffizienz, POF**
Panel (15 Gene, ca. 25 kb): BMP15, ESR1, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, INHA, LHCGR, MCM9, NOBOX, NR5A1, PSMC3IP, SOHLH1, SOHLH2, STAG3
Erweitertes Panel* (28 Gene, ca. 66 kb): BMP15, BMPR1A, BMPR1B, BNC1, DAZL, DIAPH2, ERCC6, ESR1, FANCM, FIGLA, FOXL2, FSHR, GDF9, HFM1, INHA, LHCGR, MCM8, MCM9, MSH5, NOBOX, NR5A1, POF1B, PSMC3IP, SOHLH1, SOHLH2, STAG3, SYCE1, USP9X
- **46,XX DSD**
Panel (12 Gene, ca. 15 kb): CYP11B1, HSD3B2, CYP17A1, POR, CYP19A1, STAR, SRY, RSP01, NR5A1, WNT4, WT1, FAM58
- **46,XY DSD**
Core-Panel (18 Gene, ca. 23 kb): AKR1C2, AMH, AMHR2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, HSD17B3, NROB1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, SRY, SRY, WNT4, WT1
Erweitertes Panel* (23 Gene, ca. 56 kb): AKR1C2, AMH, AMHR2, AR, CYB5A, CYP11A1, CYP17A1, DHCR7, DHH, FRAS1, FREM2, GRIP1, HSD17B3, LHCGR, MAMLD1/SPECC1L, NROB1, NR5A1, SOX9, SRD5A2, SRY, SRY, WNT4, WT1

Hämato-Onkologische Systemerkrankungen, NGS-Panel

- Bitte speziellen Anforderungsschein nutzen!

Hämatologie, NGS-Panel

- **Sphäro- und Elliptozytose, hereditäre:**
Panel (6 Gene, ca. 25 kb): EPB41, EPB42, ANK1, SLC4A1, SPTA1, SPTB20

Herz-/Gefäßerkrankungen, NGS-Panel

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene, ca. 20 kb): ACTC1, CITED2, FOXH1, FOXP1, GATA4, GATA5, GATA6, GJA1, MYH6, NKX2-5, TBX1, TBX20
- **Aortenerweiterung / Aortendissektion (thorakale)**
Panel (9 Gene, EBM GOP11448, ca. 32 kb): ACTA2, COL3A1, FBN1, MYH11, MYLK, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2
- **Arrhythmogene rechtsventrikuläre Dysplasie / Kardiomyopathie (ARVD/C)**
Core-Panel (10 Gene, ca. 25 kb): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, TGFB3, TMEM43
Erweitertes Panel* (12 Gene, ca. 141 kb): DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, TGFB3, TMEM43, TTN
- **Brugada-Syndrom**
Panel (9 Gene, ca. 24 kb): CACNA1C, CACNB2, GPD1L, HCN4, KCNE3, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TRPM4
- **Dilatative Kardiomyopathie (DCM)**
Core-Panel (5 Gene, ca. 18 kb): LMNA, MYBPC3, MYH7, SCN5A, TNNT2
Erweitertes Panel* (49 Gene, ca. 210 kb): ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CRYAB, CSR3P, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EYA4, FKTN, GATA4, GATAD1, ILK, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, CAVIN4, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRDM16, RAF1, RBM20, SCN5A, SGCD, TAZ, TBX20, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, TXNRD2, VCL
- **Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM)**
Panel (14 Gene, ca. 25 kb): ACTC1, ACTN2, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYOZ2, PLN, TCAP, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1
- **Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT)**
Core-Panel (5 Gene, ca. 20 kb): CALM1, CASQ2, KCNJ2, RYR2, TRDN
Erweitertes Panel* (13 Gene, ca. 43 kb): CALM1, CASQ2, DES, DSC2, DSG2, DSP, JUP, KCNJ2, PKP2, RYR2, TGFB3, TMEM43, TRDN
- **Linksventrikuläre Non-Compaction Kardiomyopathie (LVNC)**
Panel (11 Gene, ca. 25 kb): ACTC1, DTNA, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, PRDM16, TAZ, TNNT2, TPM1
- **Long-QT-Syndrom**
Core-Panel (11 Gene, ca. 24 kb): CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
Erweitertes Panel* (13 Gene, ca. 48 kb): AKAP9, ANK2, CACNA1C, CAV3, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, SCN4B, SCN5A, SNTA1
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene, ca. 17 kb): AARS2, ACAD9, COX15, GFM1, LAMP2, MTO1, SCO2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A3, TAZ, TMEM70
- **Pulmonal arterielle Hypertonie**
Panel (10 Gene, ca. 25 kb): ACVRL1, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, KCNK3, NOTCH3, SMAD9, TBX4
- **Short QT-Syndrom**
Panel (6 Gene, ca. 18 kb): CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1

Lebererkrankungen, NGS-Panel

- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene, ca. 15kb): BCST1L, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Polyzystische Lebererkrankung**
Panel (5 Gene, ca. 13 kb): ALG8, LRP5, PKD2, PRKCSH, SEC63
- **Porphyrien**
 - Diagnose-Panel (8 Gene, ca. 10 kb): ALAD, ALAS2, CPOX, FECH, HMBS, PPOX, UROD, UROS
 - Modifier-Panel (3 Gene): ABCC2, HFE, GATA1
 - DD Tyrosinämie (3 Gene): FAH, TAT, HPD
- **Progressive familiäre intrahepatische Cholestase**
Panel (7 Gene, ca. 23 kb): ABCB11, ABCB4, ATP8B1, MYO5B, NR1H4, TJP2, TRMU

Muskelerkrankungen, Bindegewebserkrankungen, NGS-Panel

- **Bethlem Myopathie**
Panel (4 Gene, ca. 25 kb): COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3
- **Maligne Hyperthermie**
Panel (2 Gene, ca. 21 kb): CACNA1S, RYR1
- **Metabolische Myopathie**
Core-Panel (11 Gene, ca. 19 kb): ACADVL, CPT1A, CPT2, ETFA, ETFB, ETFDH, GYG1, LPIN1, PYGM, SLC22A5, SLC25A20
Erweitertes Panel* (26 Gene, ca. 48 kb): ABHD5, ACADVL, AGL, CPT1A, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PRKAG2, PYGM, SLC22A5, SLC25A20, TAZ
- **Muskeldystrophien**
Core-Panel (12 Gene, ca. 21 kb): ANO5, CAPN3, CAV3, DES, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, LMNA, MYOT, TCAP
Erweitertes Panel* (44 Gene, ca. 263 kb): ANO5, B4GAT1, CAPN3, CAV3, CHKB, CLCN1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, HNRNPDL, ISPD, LAMA2, LARGE1, LIMS2, LMNA, MYOT, PABPN1, PLEC, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SELENON, SGCA, SGCB, SGCG, SYNE1, SYNE2, TCAP, TTN
- **Myotonia congenita**
Core-Panel (7 Gene, ca. 19 kb): ACTA1, ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, SCN4A
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 34 kb): ACTA1, ATP2A1, CACNA1S, CAV3, CLCN1, HINT1, HSPG2, KCNA1, KCNE3, SCN4A
- **Lipodystrophien**
Panel (10 Gene, ca. 15 kb): 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 (25 Gene, ca. 64 kb): ASAH1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GAA, GARS1, HEXA, HMBS, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SETX, SLC5A7, TFG, TRPV4, UBA1, VAPB, VRK1
- **Spinale Muskelatrophie, congenital/infantil** ○ **zuvor Ausschluss der häufigen SMN1-Deletion (SMA1-4, MLPA)**
Core-Panel (5 Gene, ca. 24 kb): DYNC1H1, EXOSC3, IGHMBP2, TRPV4, UBA1
Erweitertes Panel (16 Gene, ca. 44 kb): ASAH1, ATP7A, DNAJB2, DYNC1H1, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, GARS1, HSPB8, IGHMBP2, PLEKHG5, REEP1, SLC5A7, TRPV4, UBA1, VRK1

Neurologische und psychiatrische Erkrankungen, NGS-Panel

- **Amyotrophe Lateralsklerose, ALS** ○ **zuvor Ausschluss C9orf72-Repeat Expansion**
Core-Panel (13 Gene, ca. 24 kb): ALS2, ANG, CHCHD10, CHMP2B, FUS, NEFH, PPN1, SETX, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, TUBA4A, VAPB
Erweitertes Panel* (36 Gene, ca. 72 kb): ALS2, ANG, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, ERBB4, FIG4, FUS, GBE1, HEXA, HMBS, HNRNPA1, HNRNPA2B1, MATR3, NEFH, OPTN, PPN1, PRPH, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VEGFA, VCP, VRK1
- **Apnoe, neonatal**
Panel (13 Gene, ca. 24 kb): CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, COLO, GLRA1, GRLB, LAS1L, PHOX2B, RAPSN, SCN4A, SLC6A5
- **Ataxien, autosomal dominant** ○ **zuvor Ausschluss häufiger SCA-Formen (Repeat-Erkrankungen: SCA1,2,3,6,7,17)**
Core-Panel (10 Gene, ca. 25 kb): KCNC3, ITPR1, FGF14, SPTBN2, AFG3L2, PDYN, TMEM240, VAMP1, TGM6, TTBK2
Erweitertes Panel* (26 Gene, ca. 78 kb): AFG3L2, ATP1A3, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CCDC88C, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, PDYN, PTP2R2B, PRKCG, SAMD9L, SLC1A3, SPG7, SPTBN2, TGM6, TMEM240, TTBK2, VAMP1
- **Ataxien, autosomal rezessiv (inkl. SCAR)** ○ **zuvor Ausschluss häufiger SCA-Formen (Repeat-Erkrankungen: SCA1,2,3,6,7,17)**
Core-Panel (13 Gene, ca. 25 kb): ANO10, CWF19L1, GDAP2, GRM1, PMPCA, RUBCN, SCYL1, SNX14, STUB1, TDP2, TPP1, WWOX, XRCC1
Erweitertes Panel* (127 Gene, ca. 342 kb): ABCB7, ABHD12, ACO2, AFG3L2, AHI1, AMACR, ANO10, APTX, ARL13B, ARSA, ATCAY, ATG5, ATM, ATP8A2, ATXN10, BTD, CA8, CAPN1, CC2D2A, CEP290, CEP41, CHP1, CLCN2, CLN5, COQ8A, CP, CPLANE1, CSPP1, CWF19L1, CYP27A1, DARS2, DLAT, DNAJC19, DNAJC5, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, FLVCR1, FXN, GALC, GBA, GBA2, GCLC, GDAP2, GOSR2, GRID2, GRM1, 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, PMPCA, PNKP, PNPLA6, POC1B, POLG, POLR3A, POLR3B, PTF1A, RFC1, RNF216, RFGRIPL1, RUBCN, SACS, SCYL1, SETX, SIL1, SLC17A5, SLC25A46, SLC52A2, SLC9A1, SNX14, SPG7, SPTBN2, SQSTM1, STUB1, SYNE1, SYT14, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TDP1, TDP2, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TPP1, TSFM, TTC21B, TTPA, TWNK, TXN2, UBA5, VLDLR, VPS13D, VWA3B, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XRCC1, ZNF423
- **Ataxie mit okulomotorischer Apraxie (AOA)** ○ **zuvor Ausschluss häufiger SCA-Formen (Repeat-Erkrankungen: SCA1,2,3,6,7,17)**
Panel (4 Gene, ca. 17 kb): APTX, PIK3R5, PNKP, SETX
- **Ataxie, episodisch (EA)**
Panel (4 Gene, ca. 12 kb): CACNA1A, CACNB4, KCNA1, SLC1A3
- **CADASIL und andere cerebrale Mikroangiopathien**
Panel (7 Gene, ca. 25 kb): APP, COL4A1, COL4A2, CTSA, GLA, HTRA1, NOTCH3, TREX1
- **Dravet-Syndrom**
Panel (5 Gene, ca. 21 kb): GABRG2, SCN1A, SCN2A, SCN9A, STXBP1

- **(Torsions-)Dystonie**
Core-Panel (10 Gene, ca. 24 kb): ANO3, ATP1A3, CIZ1, COL6A3, GNAL, HPCA, PRKRA, THAP1, TOR1A, TUBB4A
Erweitertes Panel* (31 Gene, ca. 79 kb): ADCY5, ANO3, ARSA, ATM, ATP1A3, ATP7B, CACNA1B, CIZ1, COL6A3, GCDH, GCH1, GNAL, HPCA, KCNMA1, KCTD17, PANK2, PRKN, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, RELN, SGCE, SLC2A1, SLC6A3, SPR, TH, THAP1, TIMM8A, TOR1A, TUBB4A
- **Epilepsien, gesamt**
Core-Panel (8 Gene, ca. 24 kb): ARX, CDKL5, GABRD, GABRG2, PCDH19, SCN1A, SCN1B, SCN2A
Erweitertes Panel* (131 Gene, ca. 350 kb): AARS1, ACY1, ADRA2B, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, ARHGEF9, ARID1B, ARV1, ARX, ASXL3, CACNA1A, CACNA1E, CACNA1H, CACNB4, CDKL5, CERT1, CHD2, CHRNA2, CHRNB2, CLCN2, CNTNAP2, CPA6, CPT2, CUX2, CYFIP2, DDX3X, DEPC5, DNMI1, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, EFHC1, FGF12, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAL, GAMT, 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, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PLCB1, PNKP, PNPO, PRRT2, PURA, RAPGEF2, RELN, RHOBTB2, RNASEH2C, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCN9A, SIK1, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC9A6, SMC1A, SNAP25, SPTAN1, SRPX2, ST3GAL3, STX1B, STXB1, SYNGAP1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TNRC6A, TREX1, TSC1, TSC2, UBE3A, WDR45, WWOX, YWHAG, ZEB2
- **Epilepsie, benigne familiäre infantile Formen**
Panel (6 Gene, ca. 20 kb): CHRNA2, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A
- **epileptische Enzephalopathie, frühkindlich (EIEE)**
Core-Panel (6 Gene, ca. 24 kb): CDKL5, GRIN2B, KCNQ2, SCN1A, SCN2A, STXB1
Erweitertes Panel* (59 Gene, ca. 164 kb): AARS1, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, CACNA1A, CACNA1E, CDKL5, CHD2, CUX2, CYFIP2, DNMI1, DOCK7, EEF1A2, FGF12, FRRS1L, GABRA1, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GNAO1, GRIN2B, GRIN2D, GUF1, HCN1, HNRNP1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNQ2, KCNT1, KCNT2, NECAP1, NTRK2, PACS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA, PLCB1, PNKP, RHOBTB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SIK1, SLC1A2, SLC25A12, SLC25A22, SLC35A2, SPTAN1, ST3GAL3, STXB1, SZT2, TBC1D24, WWOX, YWHAG
- **Hereditäre spastische Paraparese (HSP, SPG)**
Panel (11 Gene, ca. 23 kb): ABCD1, ATL1, CYP27A1, FA2H, KIF5A, PLP1, REEP1, SPAST, SPG11, SPG7, TTR
- **Hörstörungen, sensineural, nicht-syndromal**
Core-Panel (9 Gene, < 25 kb): 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, ca. 25 kb): ABCD1, ARSA, CSF1R, CYP27A1, EIF2B5, GALC, GFAP, HTRA1, LMNB1, MLC1, NOTCH3
Erweitertes Panel*: siehe Leukodystrophie, juvenil
- **Leukodystrophie, juvenil**
Core-Panel (18 Gene, ca. 25 kb): ABCD1, ACOX1, AIMP1, ARSA, ASPA, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, GALC, GFAP, GJC2, HEPACAM, MLC1, PLP1, PSAP, RNASET2
Erweitertes Panel* (141 Gene, ca. 251 kb): AARS1, AARS2, ABCD1, ACOX1, AIMP1, ALDH3A2, ARSA, ASPA, ATP7A, ATP7B, ATPAF2, AUH, BCAP31, BCS1L, CLCN2, COL4A1, COQ2, COQ8A, COQ9, COX10, COX15, CSF1R, CTSA, CYP27A1, CYP7B1, D2HGDH, DARS1, DARS2, DGUOK, EARS2, EIF2AK3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, ETFDH, FA2H, FAM126A, FIG4, FOLR1, FUCA1, FUS, GALC, GBA, GBE1, GFAP, GFM1, GJA1, GJC2, GLA, GLB1, GM2A, GTF2H5, HEPACAM, HEXA, HEXB, HIKESHI, HSD17B4, HSPD1, HTRA1, IFIH1, L2HGDH, LMNB1, MLC1, MPLKIP, MRPS16, NAXE, NDUFAF1, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NOTCH3, NPC1, NPC2, OCRL, PEX1, PEX10, PEX12, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, PHGDH, PLP1, POLG, POLG2, POLR3A, POLR3B, PPT1, PRF1, PSAP, PSAT1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RRM2B, SAMHD1, SCO1, SCO2, SCP2, SDHA, SDHAF1, SDHB, SETX, SLC16A2, SLC17A5, SLC25A12, SLC25A4, SOD1, SOX10, SPART, SPAST, SPG11, SPG7, SPP1, STX11, STXB2, 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, ca. 22 kb): ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 35 kb): ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, GLA, NOTCH3, POLG, PRRT2, SCN1A, SLC1A3, SLC2A1
- **Migräne, familiäre hemiplegische (FHM)**
Panel (3 Gene, ca. 16 kb): ATP1A2, CACNA1A, SCN1A
- **Myasthenie-Syndrome**
Core-Panel (14 Gene, ca. 25 kb): AGRN, ALG14, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, MUSK, RAPSN, SYT2
Erweitertes Panel* (26 Gene, ca. 74 kb): AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2
- **Neurodegeneration mit Eisenspeicherung im Gehirn (NBIA)**
Panel (14 Gene, ca. 25 kb): 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, ca. 25 kb): PMP22, MPZ, GJB1/Cx32, EGR2, FGD4, FIG4, GDAP1, IGHMBP2, LITAF/SIMPLE, MFN2, NEFL, PMP2, PRX, SH3TC2
 - Core-Panel CMT2 (axonal, 13 Gene, ca. 25 kb): MFN2, MPZ, HSPB1, GJB1/Cx32, BSCL2, DNMI2, DYNC1H1, GARS, GDAP1, IGHMBP2, KIF1B, NEFL, RAB7A
 - Erweitertes Panel* (CMT1+2, 21 Gene, ca. 42 kb): PMP22, MPZ, GJB1/Cx32, BSCL2, DNMI2, DYNC1H1, EGR2, GARS, GDAP1, FGD4, FIG4, HSPB1, IGHMBP2, KIF1B, LITAF/SIMPLE, MFN2, NEFL, PMP2, PRX, RAB7A, SH3TC2
- **Parkinson-Erkrankung**
Core-Panel (11 Gene, ca. 25 kb): ATP13A2, DNAJC6, FBXO7, GBA, LRRK2, PARK7, PINK1, PODXL, PRKN, SNCA, VPS35
Erweitertes Panel* (30 Gene, ca. 75 kb): ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, FUS, GBA, GCH1, GIGYF2, HTRA2, LRRK2, MAPT, PARK7, PDE8B, PINK1, PLA2G6, PODXL, PRKN, PRKRA, SLC30A10, SLC6A3, SNCA, SNCB, SPR, SYNJ1, TAF1, VPS13C, VPS35
- **Pontozerebelläre Hypoplasie**
Panel (9 Gene, ca. 15 kb): CASK, EXOSC3, RARS2, SEPSecs, TSEN2, TSEN34, TSEN54, VLDLR, VRK1
- **Small Fiber Neuropathie**
Core-Panel (9 Gene, ca. 23 kb): ATL1, CRYAB, SCN10A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TRPA1, TTR
Erweitertes Panel* (23 Gene, ca. 159 kb): ATL1, ATL3, CAV3, CRYAB, DES, DNAJB6, DNMI1, FLNC, GLA, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SPTLC1, SPTLC2, TIA1, TRPA1, TTN, TTR

Nierenerkrankungen, NGS-Panel

- **Alport-Syndrom**
Panel (3 Gene, ca. 21 kb): COL4A3, COL4A4, COL4A5

- **angeborene Fehlbildungen von Niere und ableitenden Harnwege (CAKUT)**
Core-Panel (15 Gene, ca. 25 kb): BMP4, DSTYK, EYA1, HNF1B, MUC1, PAX2, SALL1, SIX1, SIX2, SIX5, SOX17, UMOD, UPK3A, WNT4, WT1
Erweitertes Panel* (51 Gene, ca. 170 kb): ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, CDC5L, CHD1L, CHRM3, CRKL, DSTYK, EYA1, FAT4, FGF20, FOXP1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLI3, GREB1L, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA8, KIF14, LIFR, LRIG2, LRP4, MUC1, NEK8, NRIP1, PAX2, PBX1, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SALL1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX11, SOX17, TBC1D1, TBX18, TNXB, TRAP1, UMOD, UPK3A, WNT4, WT1
- **Bartter-Syndrom**
Core-Panel (10 Gene, ca. 20 kb): BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, GNA11, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, SLC12A1, SLC12A3
Erweitertes Panel* (31 Gene, ca. 75 kb): ATP6V1B1, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNM2, EGF, FXYD2, GNA11, HSD11B2, INSR, KCNJ1, KCNJ10, KLHL3, MAGED2, NR3C2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A2, SLC12A3, SLC4A1, SLC4A4, TRPM6, WNK1, WNK4
- **Gitelman-Syndrom, familiäre Hypokaliämie-Hypomagnesiämie**
Panel (8 Gene, ca. 17 kb): BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, KCNJ10, SLC12A1, SLC12A3
- **Hereditäres nephrotisches Syndrom**
Core-Panel (5 Gene, ca. 18 kb): LAMB2, NPHS1, NPHS2, PLCE1, WT1
Erweitertes Panel* (19 Gene, ca. 51 kb): ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGAP2, CD2AP, COQ6, COQ8B, CRB2, DGKE, EMP2, INF2, LAMB2, MYO1E, NPHS1, NPHS2, PLCE1, PTPRO, TRPC6, WT1
- **Nierenhypoplasie und Nierenagenesie**
Panel (7 Gene, ca. 23 kb): FREM2, GATA3, GRIP1, HNF1B, ITGA8, PAX2, RET
- **Polyzystische Nierenerkrankungen**
 - autosomal-dominant, Core-Panel (6 Gene, ca. 22 kb): BMP4, GANAB, HNF1B, PAX2, PKD1, PKD2
 - autosomal-rezessiv, Core-Panel (3 Gene, ca. 20 kb): FRAS1, HNF1B, PKHD1
Erweitertes Panel* (15 Gene, ca. 57 kb): BICC1, BMP4, CHD1L, FRAS1, GANAB, HNF1B, MUC1, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, ROBO2, SIX2, UMOD
- **Senior-Loken-Syndrom**
Core-Panel (7 Gene, ca. 25 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel (9 Gene, ca. 31 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19
- **tubulointerstitielle Nierenerkrankung, autosomal dominant (ADTKD)**
Panel (10 Gene, ca. 23 kb): ANKS6, COL4A3, COL4A5, DNAJB11, HNF1B, MUC1, NPHP1, REN, SEC61A1, UMOD

Pankreatitis / Pankreaserkrankungen, NGS-Panel

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

Stoffwechselerkrankungen, NGS-Panel

- **Adipositas, frühmanifest**
Core-Panel (19 Gene, ca. 24 kb): ADRB2, ADRB3, AGRP, BDNF, CARTPT, ENPP1, GHRL, LEP, LEPR, MC3R, MC4R, NROB2, PCSK1, POMC, PPARG, SDC3, SIM1, UCP1, UCP3
Erweitertes Panel* (49 Gene, ca. 101 kb): ADRB2, ADRB3, AGRP, ALMS1, ARL6, AZGP1, BBP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BDNF, CARTPT, CEP290, CUL4B, DYRK1B, ENPP1, GHRL, GNAS, GNAS-AS1, IFT27, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, NROB2, NTRK2, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, SDC3, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TRIM32, TTC8, UCP1, UCP3, VPS13B, WDCPC
- **Albinismus, okulär/okulokutan**
Panel (9 Gene, ca. 14 kb): C10orf11 (LRMDA), FRMD7, GPR143, OCA2, SLC24A5, SLC38A8, SLC45A2, TYR, TYRP1
- **CoEnzym Q10-Defizienz**
Panel (14 Gene, ca. 18 kb): ANO10, APTX, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, ETFA, ETFB, ETFDH, PDSS1, PDSS2
➤ **Diabetes mellitus**, siehe Endokrinologie
- **Familiäre Hypercholesterinämie (FH)**
Panel (ca. 10 kb): APOB (Exon 26), LDLR, PCSK9 (ggf. APOE E2/E4, LDLRAP1)
- **Glycin Enzephalopathie**
Panel (15 Gene, ca. 25 kb): AMT, ARHGEF9, BOLA3, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GLRX5, GPHN, HCFC1, IBA57, LIAS, NFU1, SLC6A5, SLC6A9
- **Glykogenosen**
Core-Panel (10 Gene, ca. 23 kb): AGL, G6PC, GAA, GBE1, PFKM, PGAM2, PHKB, PYGL, PYGM, SLC37A4
Erweitertes Panel* (23 Gene, ca. 45 kb): AGL, ALDOA, ENO3, FBP1, G6PC, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, GYS2, LAMP2, LDHA, PFKM, PGAM2, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PRKAG2, PYGL, PYGM, SLC2A2, SLC37A4
- **Glykosylierungsstörungen, kongenital (CDG-Syndrom)**
Core-Panel (18 Gene, ca. 25 kb): ALG1, ALG11, ALG12, ALG3, ALG6, ALG8, COG5, COG6, DPAGT1, DPM1, MGAT2, MPDU1, MPI, PGM3, PMM2, RFT1, SRD5A3, TUSC3
Erweitertes Panel* (55 Gene, ca. 90 kb): ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A2, B4GALT1, CAD, CCDC115, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, DDOST, DHDDS, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, FUT8, GFPT1, GMPPA, MAGT1, MAN1B1, MGAT2, MOGS, MPDU1, MPI, NGLY1, NUS1, PGM1, PGM3, PMM2, RFT1, SLC10A7, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A8, SRD5A3, SSR4, STT3A, STT3B, TMEM165, TMEM199, TRAPPC11, TUSC3
- **Harnstoffzyklusdefekte**
Core-Panel (11 Gene, ca. 19 kb): ARG1, ASL, ASS1, CPS1, GALT, MUT, NAGS, OTC, PCCA, SLC25A13, SLC25A15
Erweitertes Panel* (20 Gene, ca. 31 kb): ARG1, ASL, ASS1, CA5A, CPS1, FAH, GALT, GLUD1, IVD, MMAA, MMAB, MUT, NAGS, OAT, OTC, PCCA, PCCB, SLC25A13, SLC25A15, SLC7A7
- **Kreatin-Defizienz und Differenzialdiagnosen**
Panel (12 Gene, ca. 19 kb): ARG1, ASL, ASS1, CPS1, GAMT, GATM, NAGS, OTC, SLC25A13, SLC25A15, SLC6A8, SLC7A7

- **Lysosomale Speicherkrankheiten**
Core-Panel (13 Gene, ca. 24 kb): AGA, ARSA, GAA, GBA, GLA, GNS, HEXA, HGSNAT, IDS, NAGLU, NPC1, PPT1, TPP1
Erweitertes Panel* (55 Gene, ca. 101 kb): AGA, AP3B1, ARSA, ARSB, ASAH1, ATP13A2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CTNS, CTSA, CTSD, CTSF, CTSK, DNAJC5, FUCA1, GAA, GALC, GALNS, GBA, GLA, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GRN, GUSB, HEXA, HEXB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, KCTD7, LAMP2, LIPA, LYST, MAN2B1, MANBA, MCOLN1, MFSD8, NAGA, NAGLU, NEU1, NPC1, NPC2, PPT1, PSAP, SGSH, SLC17A5, SMPD1, SUMF1, TPP1, VPS33A
- **Mitochondriale Hepato(enzephalomyo)pathie**
Panel (11 Gene, ca. 15 kb): BCS1L, DGUOK, GFM1, MPV17, POLG, SCO1, SUCLG1, TRMU, TSFM, TUFM, VSTM4
- **Mitochondriale Kardiomyopathie**
Panel (12 Gene, ca. 17 kb): 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, ca. 17 kb): MT-CYB, MT-ND5, 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, ca. 25 kb): ARSB, GALNS, GLB1, GNPTAB, GNPTG, GNS, GUSB, HGSNAT, HYAL1, IDS, IDUA, NAGLU, SGSH, VPS33A
- **Nukleäre Mitochondriopathien, gesamt**
Core-Panel (bis 25 kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Beckmann, Tel. 0231 9572 6602)
Erweitertes Panel* (243 Gene, ca. 365 kb): 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, CAR5, CCDC115, CHAT, CHCHD10, CHK8, CHRNA1, CHRN8, CHRND, CHRNE, CISD2, CLPB, CLPP, COA5, COLQ, COQ2, COO4, 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, ETTA, ETFB, ETFDH, ETHE1, FARS2, FASTKD2, FBXL4, FDX2, FLAD1, FOXRED1, GARS, GBE1, GDAP1, GFAP, GFER, GFM1, GFPT1, GTPBP3, HARS2, HIBCH, IARS2, IBA57, ISCA2, ISCU, KARS, KIF21A, KIF5A, LAMP2, LARS, LARS2, LIAS, LONP1, LRP4, LRPPRC, LYRM7, MARS2, MFN2, MGME1, MICU1, MPV17, MRPL44, MRPS16, MRPS22, MRPS7, MTFMT, MTM1, MTO1, MTPAP, MUSK, NARS2, NBAS, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFA9, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFAF6, NDUFB11, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NFU1, NUBPL, OPA1, OPA3, PANK2, PARS2, PC, PDGFB, PDHA1, PDHB, PDHX, PDP1, PDSS1, PDSS2, PITRM1, PMPCA, PNPLA2, PNPT1, POLG, POLG2, PREPL, PTC1, PTRH2, PUS1, PYCR2, RAPS, RARS2, RMND1, RNASEH1, RRM2B, RYR1, SARS2, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SEPP5, SERAC1, SLC19A2, SLC19A3, SLC22A5, SLC25A12, SLC25A19, SLC25A20, SLC25A26, SLC25A3, SLC25A38, SLC25A4, 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
- **Refsum-Syndrom**
Panel (8 Gene, ca. 12 kb): AMACR, PEX1, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX7, PHYH

Syndromale Erkrankungen, NGS-Panel

- **Angeborene Herzfehler**
Panel (12 Gene, ca. 17 kb): 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, ca. 25 kb): ARX, CDKL5, EHMT1, FOXG1, MECP2, MEF2C, SLC9A6, SYNGAP1, TCF4, UBE3A, ZEB2
- **Autismus-Spektrum-Störungen (ASS)**
Core-Panel (8 Gene, ca. 22 kb): CACNA1C, CDKL5, FOXP1, MECP2, PTEN, TCF4, UBE3A, ZEB2
Erweitertes Panel* (57 Gene, ca. 197 kb): ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, CDKL5, CHD7, CHD8, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FMR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTEN, PTCHD1, PTPN11, RAB39B, RAI1, SCN1A, SLC9A6, SMARCB1, SMC1A, SMC3, TCF4, TSC1, TSC2, UBE2A, UBE3A, VPS13B, ZEB2
- **Bardet-Biedl-Syndrom**
Core-Panel (15 Gene, ca. 25 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, MKKS, MKS1, SDCCAG8, TRIM32, TTC8
Erweitertes Panel* (24 Gene, ca. 48 kb): ARL6, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, C8ORF37, CCDC28B, CEP290, IFT27, IFT172, LZTFL1, MKKS, MKS1, NPHP1, SDCCAG8, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDPCP
- **Ciliäre Dyskinesie, primäre (PCD)**
Core-Panel (7 Gene, < 25 kb): 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, ca. 19 kb): HDAC8, NIPBL, RAD21, SMC1A, SMC3
- **Fiebersyndrome/Autoinflammation, hereditäre**
Core-Panel (13 Gene, ca. 25 kb): CECR1, ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A
Erweitertes Panel* (48 Gene, ca. 80 kb): ACP5, ADA2 (CECR1), ADAM17, ADAR, AP1S3, CARD14, COPA, DDX58, ELANE, FAM105B, FAS, FASLG, IFIH1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, PLCG2, POMP, PSMA3, PSMB4, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SERPING1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1
- **Fraser-Syndrom**
Panel (3 Gene, ca. 25 kb): FRAS1, FREM2, GRIP1
- **Hermansky-Pudlak-Syndrom**
Core-Panel (8 Gene, ca. 18 kb): AP3B1, BLOC1S3, DTNBP1, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6
Erweitertes Panel* (30 Gene, ca. 70 kb): AP3B1, AP3D1, BLOC1S3, BLOC1S6, DTNBP1, EDN3, EDNRB, EPG5, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, KIT, KITLG, LYST, MC1R, MITF, MLPH, MYO5A, OCA2, PAX3, RAB27A, SLC24A5, SLC45A2, SMO1, SNAI2, SOX10, TYR, TYRP1
- **Joubert-Syndrom**
Core-Panel (6 Gene, ca. 25 kb): AHI1, CC2D2A, CEP290, NPHP1, RPGRIP1L, TMEM67
Erweitertes Panel* (21 Gene, ca. 62 kb): AHI1, ARL13B, B9D1, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, CSPP1, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM237, TMEM67, TTC21B
- **Kabuki-Syndrom**
Panel (2 Gene, ca. 21 kb): KDM6A, KMT2D
- **Leigh-Syndrom**
Panel (20 Gene, ca. 25 kb): ACAD9, COX15, FOXRED1, NDUFAF2, NDUFAF6, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, PDHA1, PDSS1, PDSS2, POLG, SCO2, SDHA, SLC19A3, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TRMU
- **Lissenzephalie**
Panel (5 Gene, ca. 16 kb): ARX, DCX, PAFAH1B1, RELN, TUBA1A

- **Meckel-Syndrom**
Core-Panel (9 Gene, ca. 25 kb): B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP290, MKS1, RPGRIP1L, TCTN2, TMEM216, TMEM67
Erweitertes Panel* (24 Gene, ca. 62 kb): AHI1, B9D1, B9D2, CC2D2A, CEP120, CEP290, CEP55, CSPP1, KIAA0586, KIF14, MKS1, NPHP3, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN2, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, TXNDC15, WDPCCP
- **mentale Retardierung, autosomal dominant**
Core-Panel (5 Gene, ca. 17 kb): CTNNB1, KCNQ2, SCN2A, STXB1, SYNGAP1
Erweitertes Panel* (66 Gene, ca. 230 kb): ADNP, AHDC1, ANKRD11, ARID1A, ARID1B, ARID2, ASH1L, AUTS2, CACNG2, CAMK2A, CAMK2B, CDH15, CERT1, CHAMP1, CIC, CLTC, CTCF, CTNNB1, DEAF1, DPF2, DPP6, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EPB41L1, GATAD2B, GNB1, GRIN2B, HIVEP2, KANSL1, KAT6A, KCNQ2, KCNQ5, KIF1A, KMT5B, MBD5, MED13L, MEF2C, MYT1L, NAA15, NUS1, PACS1, POGZ, PPP2R1A, PPP2R5D, PURA, RAC1, SATB2, SCN2A, SET, SEI1, SETD5, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, STAG1, STXB1, SYNGAP1, TBL1XR1, TLK2, TRIO, TRIP12, ZBTB18, ZMYND11
- **mentale Retardierung, autosomal rezessiv**
Core-Panel (8 Gene, ca. 19 kb): KPTN, MAN1B1, MED23, PGAP1, PIGG, ST3GAL3, TRAPPC9, TUSC3
Erweitertes Panel* (48 Gene, ca. 122 kb): ADAT3, ANK3, C12orf4, CAMK2A, CC2D1A, CRADD, CRBN, EDC3, EIF3F, ELP2, FBXO31, FMN2, GPT2, GRIK2, HERC2, HNMT, IMPA1, KDM5B, KPTN, LINGO1, LINS1, LMAN2L, MAN1B1, MBOAT7, MED23, METTL23, NDS1, NSUN2, PGAP1, PIGC, PIGG, PRSS12, PUS3, RSRC1, RUSC2, SLC6A17, ST3GAL3, TAF13, TAF2, TECR, TNIK, TRAPPC9, TRMT1, TTI2, TUSC3, WASHC4, ZBTB11, ZC3H14
- **mentale Retardierung, X-chromosomal** ○ **zuvor Ausschluss Fragiles-X-Syndrom (FRAXA)**
Core-Panel (10 Gene, ca. 24 kb): ARX, ATRX, CUL4B, DKC1, FTSJ1, GDI1, NEXMIF, PHF6, PQBP1, SLC6A8
Erweitertes Panel* (92 Gene, ca. 200 kb): ABCD1, ACCL4, AFF2, AGTR2, AP1S2, ARHGEF6, ARHGEF9, ARX, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, BCOR, BRWD3, CASK, CDKL5, CUL4B, DCX, DKC1, DLG3, ELK1, FANCB, FGD1, FLNA, FMR1, FTSJ1, GDI1, GK, GPC3, GRIA3, HCCS, HPRT1, HSD17B10, HUWE1, IDS, IGBP1, IL1RAPL1, KDM5C, KLF8, L1CAM, LAMP2, MAGT1, MAOA, MBTPS2, MED12, MID1, MTM1, NDP, NDUFA1, NEXMIF, NHS, NLGN3, NLGN4X, NSDHL, NXF5, OCLR, OFD1, OPN1, OTC, PAK3, PCDH19, PDHA1, PGK1, PHF6, PHF8, PLP1, PORCN, PQBP1, PRPS1, RAB39B, RPL10, RPS6KA3, SHROOM4, SLC16A2, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SOX3, SRPX2, SYN1, SYP, TIMM8A, TSPAN7, UBE2A, UPF3B, ZCCHC12, ZDHHC15, ZDHHC9, ZNF41, ZNF674, ZNF711, ZNF81
- **Mikrophthalmie-Anophthalmie-Kolobom-Komplex (MAC)**
Core-Panel (8 Gene, ca. 21 kb): ALDH1A3, FRAS1, OTX2, PAX6, RAX, SOX2, STRA6, VSX2
Erweitertes Panel* (29 Gene, ca. 71 kb): ABCB6, ALDH1A3, BCOR, BMP4, CHD7, FOXE3, FRAS1, FREM1, GDF3, GDF6, HCCS, HMX1, MAB21L2, MFRP, OTX2, PAX2, PAX6, PRSS56, RARB, RAX, RBP4, SHH, SIX6, SMO1, SOX2, STRA6, TENM3, VAX1, VSX2
➤ **Mikrozephalie**, siehe Wachstumsstörungen
- **RASopathien (z.B. Noonan, CFC-, Costello, LEOPARD-Syndrom)**
Core-Panel (6 Gene, < 25 kb): 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, ca. 25 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8
Erweitertes Panel* (9 Gene, ca. 31 kb): CEP290, INVS, IQCB1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TRAF3IP1, WDR19
➤ **Sotos-Syndrom**, siehe Wachstumsstörungen
➤ **Silver-Russel-Syndrom**, siehe Wachstumsstörungen
- **Usher-Syndrom**
Core-Panel (2 Gene, ca. 22 kb): MYO7A, USH2A
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 72 kb): ABHD12, ADGRV1, CDH23, CEP78, CIB2, CLRN1, HARS, MYO7A, PCDH15, PDZD7, USH1C, USH1G, USH2A, WHRN
- **Zellweger-Syndrom**
Panel (13 Gene, ca. 20 kb): ABCD3, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6

Tumorerkrankungen / Erbliche Tumorsyndrome, NGS-Panel

- **Basaliom, hereditäres**
Panel (3 Gene, ca. 8 kb): CYLD, PTCH1, SUFU1
- **Brust- und Ovarialkrebs, hereditärer (HBOC)**
Core-Panel (EBM GOP 11440): BRCA1, BRCA2, ggf. RAD51C, CHEK2, PALB2
Erweitertes Panel* (11 Gene, ca. 42 kb): ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, TP53
- **Endometrium-Karzinom, hereditäres**
Core-Panel (bis 25 kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 43 kb): APC, EXO1, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), POLE, POLD1
- **Hereditäres, nicht polypöses Kolon-Karzinom (HNPCC, Lynch-Syndrom)**
Core-Panel (EBM GOP 11431/11432): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
Erweitertes Panel* (10 Gene, ca. 33 kb): MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM (MLPA), POLE, POLD1
- **Melanom, hereditäres**
Panel (5 Gene, 8 kb): BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, TERT
- **Magen-Karzinom, hereditäres**
Core-Panel (11 Gene, ca. 24 kb): CDH1, EXO1, EZH2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SDHC, SDHD, STK11
Erweitertes Panel* (12 Gene, ca. 30 kb): CDH1, DICER1, EXO1, EZH2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS1, PMS2, SDHC, SDHD, STK11
- **Pankreas-Karzinom, hereditäres**
Core-Panel (bis 25 kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (14 Gene, ca. 53 kb): APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1, STK11, TP53, VHL
- **Paragangliom / Phäochromozytom, hereditäres**
 - Core-Panel 1 (10 Gene, ca. 11 kb): EGLN1, EPAS1, MAX, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
 - Core-Panel 2 (14 Gene, ca. 24 kb): EGLN1, EPAS1, MAX, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, CDKN1B, MEN1, PRKAR1A, NF1

- **Polyposis, hereditäre, intestinale**
Core-Panel (bis 25 kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
Erweitertes Panel* (8 Gene, ca. 28 kb): APC, CHEK2, MUTYH, POLE, POLD1, PTEN, SMAD4, STK11
- **Übergeordnete Panel bei hereditären Tumorerkrankungen**
 - Core-Panel (bis 25 kb): Genauswahl nach Rücksprache (Dr. Haverkamp, Tel. 0231 9572 6617)
 - XL-Panel* (26 Gene): ATM, BARD1, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, FAM175A, MEN1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, XRCC2
 - XXL-Panel*(114 Gene): AIP, ALK, APC, ATM, AXIN2, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CASR, CCND1, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1B, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, DPYD, EGFR, EGLN1, EPAS1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EVC, EXO1, EXT1, EXT2, EZH2, FAM175A, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FH, FLCN, GALNT12, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HRAS, KIT, MACROD2, MAX, MEN1, MET, MIF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PHOX2B, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, PRF1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RUNX1, SBDS, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2

Wachstumsstörungen, NGS-Panel

- **Beckwith-Wiedemann Syndrom und Differenzialdiagnosen** ○ **zuvor Ausschluss Imprintingdefekte/UPD Chromosom 11p15.5**
Panel (10 Gene, ca. 23 kb): AKT1, CDKN1C, DIS3L2, GPC3, GPC4, HRAS, NFIX, NSD1, PIK3CA, PTEN
- **Großwuchs-Syndrome**
Panel (5 Gene, ca. 22 kb): DNMT3A, EZH2, NFIX, NSD1, SETD2
- **Kleinwuchs, hereditär**
Core-Panel (9 Gene, < 25 kb): ACAN, COL2A1, COMP, FGFR3, IHH, NPR2, PTPN11, SHOX, SLC26A2
Erweitertes Panel*: Genauswahl je nach Indikation erweiterbar (tel. Rücksprache unter 0231 9572 6600)
- **Makrozephalie**
Core-Panel (7 Gene, ca. 22 kb): ABCC9, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1, PTEN, RIN2
Erweitertes Panel* (22 Gene, ca. 64 kb): ABCC9, ASPA, BRAF, BRWD3, DHCR24, EZH2, GCDH, GFAP, GPC3, HEPACAM, HRAS, KIF7, MED12, MLC1, NF1, NFIX, NSD1, PIK3CA, PIK3R2, PTEN, RIN2, SPRED1
- **Mikrozephalie**
Core-Panel (6 Gene, ca. 25 kb): ASPM, CDK5RAP2, CDK6, MCPH1, STIL, WDR62
Erweitertes Panel* (73 Gene, ca. 201 kb): ANKLE2, AKT3, AP4M1, ARFGF2, ASPM, ASXL3, ATR, ATRX, CASK, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP135, CEP152, CEP63, CHMP1A, CRIP1, DYRK1A, EFTUD2, IER3IP1, KATNB1, KIF11, MCPH1, MED17, MFSD2A, MSMO1, NDE1, NHEJ1, NIN, ORC1, PCNT, PHC1, PLK4, PNKP, PYCR2, QARS, RBBP8, SASS6, SLC25A19, STAMBP, STIL, TRMT10A, TUBB2B, TUBGCP4, TUBGCP6, WDR62, ZEB2, ZNF335 ANKLE2, ASPM, CDK5RAP2, CDK6, CENPE, CENPJ, CEP135, CEP152, CIT, COPB2, KIF14, KNL1, MCPH1, MFSD2A, NCAPD2, NCAPD3, NCAPH, PHC1, SASS6, STIL, WDFY3, WDR62, ZNF335
- **Silver-Russell-Syndrom und Differenzialdiagnosen** ○ **zuvor Ausschluss Imprintingdefekte/UPD der Chromosomen 7 und 11**
Core-Panel (11 Gene, ca. 25 kb): BLM, CCDC8, CDKN1C, CUL7, HMGA2, IGF1, IGF1R, IGF2, OBSL1, PLAG1, TRIM37
Erweitertes Panel (39 Gene, ca. 112 kb): ANKRD11, ARSB, BLM, CCDC8, CDC45, CDC6, CDKN1C, CDT1, COL1A1, COL2A1, COPG2, CUL7, DLK1, GMNN, GRB10, HMGA2, HRAS, IGF1, IGF1R, IGF2, IGF2BP3, IGF2R, IGFBP3, MCM5, MEG3, MEST, NBN, NSD1, OBSL1, ORC1, ORC4, ORC6, PCNT, PIK3R1, PLAG1, RTL1, SGCE, SRCAP, TRIM37
- **Sotos-Syndrom**
Panel (7 Gene, ca. 25 kb): APC2, DNMT3A, EED, EZH2, GPC3, NFIX, NSD1
Erweitertes Panel* (12 Gene, ca. 36 kb): APC2, DNMT3A, EED, EZH2, FMR1, GPC3, GPC4, NFIX, NSD1, PTCH1, PTEN, SUZ12

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

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

Andere gewünschte Analysen (nach Absprache):

.....

.....

.....

.....

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