

KLINISCHE GENETIK - PORTFOLIO

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
Achondroplasie	FGFR3	100800	211,85	192,59
ADA Immundefizienz	ADA	102700	1.344,02	1.221,84
ADAM17	ADAM17	603639	2.350,41	2.136,74
Adrenogenitales Sy. bei 3-Beta-Hydroxysteroiddehydrogenasemangel	HSD3B2	201810	516,41	469,46
Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylasemangel	CYP21A2	201910	873,93	794,48
Alagille Syndrom (1)	JAG1	118450	2.758,71	2.507,92
Alagille Syndrom (2)	JAG1	118450	198,64	180,58
Amyotrophe Lateralsklerose 2 (1)	ALS2	205100	1.396,99	1.269,99
Amyotrophe Lateralsklerose 2 (2)	ALS2	205100	2.463,00	2.239,09
Angelman Syndrom (1)	SNRPN	105830	198,64	180,58
Angelman Syndrom (2) (UPD15, 6 polymorphe Marker)	SNRPN	105830	523,07	475,52
APECED (1)	AIRE	240300	715,03	650,03
APECED (2)	AIRE	240300	715,03	650,03
Apert Syndrom	FGFR2	101200	211,85	192,59
Array CytoScan HD	CGH/SNP Array		1.233,28	1.121,16
Autoimmunthyroiditis	CTLA4 c.49G>A	123890	158,88	144,44
Azoospermie (Oligospermie)	AZF	415000	450,23	409,30
Bardet-Biedl Syndrom (WES, mind. 40 Gene)			2.929,54	2.663,22
Bartter/Gitelman Syndrom (WES, 9 Gene)			2.640,00	2.400,00
Beckwith-Wiedemann Syndrom (MS-MLPA)	H19/KCNQ1OT1	130650	483,32	439,38
Bernard-Soulier Syndrom (1)	GP1BA	606672	642,20	583,82
Bernard-Soulier Syndrom (2)	GP1BB	138720	390,61	355,10
Bernard-Soulier Syndrom (3)	GP9	173515	211,85	192,59
Blackfan-Diamond Anämie (RPS19, 1)	RPS19	105650	695,17	631,97
Blackfan-Diamond Anämie (RPS19, 2) (Deletionen)	RPS19	105650	198,64	180,58
Blackfan-Diamond Anämie (WES, 21 Gene; MLPA)			2.757,22	2.506,56
Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom	PHF6	301900	1.019,60	926,91
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR; WES)	EYA1, SIX5, SIX1		2.577,99	2.343,63
CACP Syndrom (1)	PRG4	208250	695,17	631,97
CACP Syndrom (2)	PRG4	208250	1.112,31	1.011,19
Carney Complex	PRKAR1A	160980	1.178,49	1.071,35
cDNA-Synthese			74,10	67,36
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (1)	MFN2	608507	1.019,14	926,49
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (2)	MFN2	608507	681,60	619,64
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (3) (Deletionen)	MFN2	608507	198,64	180,58
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C (1)	SH3TC2	608206	443,56	403,24
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C (2)	SH3TC2	608206	1.761,18	1.601,07
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H (1)	FGD4	611104	1.072,56	975,05
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H (2)	FGD4	611104	754,79	686,17
Charge Syndrom (WES)	CHD7	214800	2.577,99	2.343,63
CLL (Sequenzierung TP53)	TP53	151623	946,76	860,69
Cong. amegakaryozytische Thrombopenie (CAMT)	MPL	604498	966,63	878,75
Congenitales nephrotisches Syndrom (1)	NPHS1	256300	1.986,23	1.805,66
Congenitales nephrotisches Syndrom (2)	NPHS2	256300	1.092,43	993,12
Congenitales nephrotisches Syndrom (3)	WT1	256300	264,80	240,73
Cowden Syndrom (1)	PTEN	158350	211,85	192,59
Cowden Syndrom (2)	PTEN	158350	1.112,31	1.011,19
Cowden Syndrom (3; Deletionen)	PTEN	158350	198,64	180,58
Crigler-Najjar Syndrom	UGT1A1	218800, 606785	695,17	631,97
Crouzon Syndrom (1)	FGFR2	123500	337,65	306,95
Crouzon Syndrom (2)	FGFR2	123500	754,79	686,17

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
CSF3R (Exons 14, 17)	CSF3R		397,03	360,94
CVID (TNFRSF13B; 1)	TNFRSF13B	604907	337,65	306,95
CVID (TNFRSF13B; 2)	TNFRSF13B	604907	377,40	343,09
CVID (TNFRSF13C)	TNFRSF13C	159530	463,44	421,31
Cystische Fibrose	CFTR	219700	258,26	234,78
ddPCR inkl. DNA Extraktion			215,86	196,24
Deaminierung			40,56	36,87
DEB (Fanconi)			165,00	150,00
Denys-Drash Syndrom (WT1 Exons 8-9)	WT1		264,80	240,73
Denys-Drash Syndrom (WT1 restliche Exons)	WT1		913,67	830,61
Diabetes insipidus, zentraler	AVP	125700	390,61	355,10
Distale renale tubuläre Azidose (SLC4A1)	SLC4A1	179800, 611590	1.628,83	1.480,75
DNA-Extraktion			86,05	78,23
DNA-Sequenzierung ohne PCR, je Ansatz			52,97	48,15
EDTA/Citrat Blut Verarbeitung für Zytogenetik			54,01	49,10
Ektodermale Dysplasie (WES, 42 Gene)			2.929,54	2.663,22
Ektodermale Dysplasiesy., TP63-assoziiert (AEC=HWS, RHS)	TP63	603273	966,64	878,76
Ektodermale Dysplasiesyndrome, TP63-assoziiert	TP63	603273	2.025,98	1.841,80
Epilepsie (WES)			2.929,54	2.663,22
Erythropoietische Protoporphyrurie	FECH	177000	1.377,11	1.251,92
Faktor V Leiden	F5	227400	72,83	66,21
Fam. hypocalciurische Hypercalämie Typ 1 (FHH1)	CASR	145980	999,72	908,84
Fam. hypocalciurische Hypercalämie Typ 2 (FHH2)	GNA11 (Exons 2-4)	145981	463,44	421,31
Fam. hypocalciurische Hypercalämie Typ 3 (FHH3)	AP2S1 (Exon 2)	600740	211,85	192,59
Fam. isolierter Hyperparathyreoidismus (FHIP) (1)	CDC73	607393	2.025,98	1.841,80
Fam. isolierter Hyperparathyreoidismus (FHIP) (2; Deletionen)	CDC73	607393	198,64	180,58
Familiäre adenomatöse Polyposis coli 1+2 (WES; MLPA)	APC, MUTYH	175100, 608456	2.757,22	2.506,56
Familiäre adenomatöse Polyposis coli 1+2 (WES)	APC, MUTYH	175100, 608456	2.577,99	2.343,63
Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie (FDH; 1)	ALB (Exon 7)	103600	211,85	192,59
Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie (FDH; 2)	ALB (Exon 3)	103600	125,80	114,36
Familiäre Erythrocytose 1	EPOR (Exons 7-8)	133100	390,61	355,10
Familäres Granulomatosesyndrom (BS, EOS)	NOD2	605956	443,56	403,24
Familäres Mittelmeerfieber	MEFV	249100	258,26	234,78
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (häufigste Mutation)	ACVR1	135100	211,85	192,59
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (restliche Exons)	ACVR1	135100	628,99	571,81
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva (seltene Mutationen)	ACVR1	135100	377,40	343,09
FISH 2 Sonden			234,01	212,74
FISH auf sortierten Zellen			372,57	338,70
Fragiles X Syndrom (1)	FMR1	300624	271,47	246,79
Fragiles X Syndrom (2)	FMR1	300624	145,67	132,43
Fragiles X Syndrom/X Inaktivierung (3)	AR		145,67	132,43
Fragiles X Tremor/Ataxiesyndrom	FMR1	300623	344,31	313,01
Frasier Syndrom (WT1 Intron 9 Splice site Mut.)	WT1		211,85	192,59
Frasier Syndrom (WT1 restliche Exons)	WT1		966,64	878,76
GATA1 assoz. Zytopenie (1)	GATA1	305371	211,85	192,59
GATA1 assoz. Zytopenie (2)	GATA1	305371	430,35	391,23
GATA2	GATA2	137295	820,96	746,33
Genetische Beratung 1. Stunde			198,64	180,58
Genetische Beratung 1/2 Std.			99,26	90,24
Genetische Beratung Arztbrief			40,56	36,87
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel	G6PD	305900	1.091,40	992,18

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
Gonadendysgenese (LHCGR, 1)	LHCGR	152790	211,85	192,59
Gonadendysgenese (LHCGR, 2)	LHCGR	152790	1.519,45	1.381,32
Gonadendysgenese (NR5A1)	NR5A1 (SF1)		820,96	746,33
Gonadendysgenese (SRY)	SRY		211,85	192,59
Haarzelleukämie	BRAF (V600E)		215,86	196,24
Hämochromatose (C282Y/H63D/S65C)	HFE	235200	258,26	234,78
Hämoglobin Quantifizierung bei RCE (HPLC)			194,84	177,13
Hämoglobin Quantifizierung zur Verlaufskontrolle (HPLC)			97,43	88,57
Hämoglobinopathie Grunddiagnostik (Elektrophorese, HPLC)			218,28	198,44
Hämoglobinopathie Lepore (PCR)			231,73	210,66
Hereditäre Albright'sche Osteodystrophie (1)	GNAS1	103580	1.198,35	1.089,41
Hereditäre Albright'sche Osteodystrophie (2)	GNAS1	103580	185,43	168,57
Hereditäre Pankreatitis	PRSS1 häufigste Mutationen	167800	463,44	421,31
Hereditäre Pankreatitis	SPINK1 häufigste Mutationen	167800	125,80	114,36
Hereditäre Pankreatitis	PRSS1, SPINK1 Dupl./Deletion	167800	198,64	180,58
Hereditäre Pankreatitis	SPINK1 seltene Mutationen	167800	377,40	343,09
Hereditäre Pankreatitis	PRSS1 seltene Mutationen	167800	178,76	162,51
Hereditäre Pankreatitis	CTRC bekannte Mutationen	167800	251,59	228,72
Hereditäre Pankreatitis	CTRC restliche Exons	167800	628,99	571,81
Holt-Oram Syndrom	TBX5	142900	1.019,60	926,91
Hyper-IgD Syndrom	MVK	260920	1.125,52	1.023,20
Hyper-IgE Syndrom, dominant (1)	STAT3	147060	1.449,95	1.318,14
Hyper-IgE Syndrom, dominant (2)	STAT3	147060	567,29	515,72
Hyper-IgE Syndrom, dominant bzw rezessiv (WES; MLPA)	STAT3, DOCK8	147060, 243700	2.757,22	2.506,56
Hyper-IgE Syndrom, rezessiv	DOCK8	243700	3.250,84	2.955,31
Hyper-IgM Immundefizienz, X chromosomal	CD40LG	308230	911,72	828,84
Hyperbilirubinämie Typ 1	UGT1A1	237900	211,85	192,59
Hypercholesterinämie (WES)	LDLR, APOB, PCSK9, LDLRAP1	143890, 603813	2.757,22	2.506,56
Hyperhomocysteinämie	MTHFR	603174	72,83	66,21
Hypocalcämie autosomal dominant/Hypoparathyroidismus	GNA11 (Exons 2, 4, 5, 7)	615361	589,24	535,67
Hypochondroplasie (1)	FGFR3	146000	337,65	306,95
Hypochondroplasie (2)	FGFR3	146000	966,64	878,76
Hypothyreose (1)	TPO		768,00	698,18
Hypothyreose (2)	TPO		1.257,98	1.143,62
IL7R Immundefizienz	IL7R		1.092,43	993,12
IPEX Syndrom	FOXP3	304790	1.271,19	1.155,63
Isolierung mononukleärer Zellen			58,59	53,26
Kallmann Syndrom (WES, 39 Gene)			2.929,54	2.663,22
Karyogramm aus Blut, konstitutionell			290,40	264,00
Karyogramm aus Knochenmark/Blut, neoplastisch			398,97	362,70
Karyogramm aus Tumorgewebe, Fibroblasten			506,55	460,50
Kosten für Ansatz (Leerbefund)			87,78	79,80
Laktoseintoleranz, primäre Form	-13910T>C, -22018A>G	223100	72,83	66,21
Leukozyten-Präparation			75,48	68,62

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
Li-Fraumeni Syndrom	TP53	151623	999,72	908,84
LIG4 Syndrom	LIG4		622,44	565,85
Lissenzephalie (WES, mind. 15 Gene; MLPA)			2.929,54	2.663,22
Lissenzephalie Typ 1, autosomal	PAFAH1B1	607432	1.344,02	1.221,84
Lissenzephalie Typ 1, X chromosomal	DCX	300067	840,84	764,40
Lissenzephalie Typ 3, autosomal	TUBA1A	602529	589,24	535,67
Lymphom FBXW7 (Exons 9, 10, 12)	FBXW7		463,44	421,31
Lymphom NOTCH1 (Exons 26, 27, 34)	NOTCH1		820,96	746,33
Manipulationsgebühr			70,31	63,92
Marfan Syndrom (WES)	FBN1, TGFB2, TGFB1, TGFB2		2.695,18	2.450,16
Mastozytose (KIT D816V)	KIT	154800	211,85	192,59
MBL2 Defizienz	MBL2	614372	304,56	276,87
MC4R Defekt (1)	MC4R		390,61	355,10
MC4R Defekt (2; Deletionen)	MC4R		198,64	180,58
MEN1 assoziierte Erkrankungen (WES, mind. 10 Gene; MLPA)			2.757,22	2.506,56
Methämoglobinämie	CYB5R3	250800	1.019,60	926,91
MLPA inkl. PCR+ Kapillarelektroph+Auswertg			198,64	180,58
MLPA Mikrodell+dup inkl. DNA-Extraktion			284,68	258,80
MLPA Subtelomer inkl. DNA-Extraktion			483,32	439,38
MLPA XLMR inkl. DNA-Extraktion			284,68	258,80
MODY (WES, 15 Gene)			2.640,00	2.400,00
MODY Typ 1-3,5 (Deletionen)	HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B		397,28	361,16
MODY Typ 2	GCK	125851	1.218,23	1.107,48
MODY Typ 3	HNF1A	600496	1.145,40	1.041,27
molekulargenetische Befundung			39,75	36,14
Muckle Wells Syndrom (1)	NLRP3	191900	443,56	403,24
Muckle Wells Syndrom (2)	NLRP3	191900	628,99	571,81
Muckle Wells Syndrom (3)	NLRP3	191900	304,56	276,87
Multiple endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1) (1)	MEN1	131100	966,64	878,76
Multiple endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1) (2; Deletionen)	MEN1	131100	198,64	180,58
Multiple endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2A)	RET	171400	840,84	764,40
Multiple endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2B)	RET	171400	211,85	192,59
Multiple endokrine Neoplasie Typ4 (MEN4)	CDKN1B	600778	516,41	469,46
Multiple kartilaginäre Exostosen (1)	EXT1	133700	1.522,79	1.384,35
Multiple kartilaginäre Exostosen (2)	EXT2	133700	2.025,98	1.841,80
Multiple kartilaginäre Exostosen (WES)	EXT1, EXT2	133700	2.577,99	2.343,63
Mutationsträgeranalyse (bekannte Mutation)	bekannte Mutation		211,85	192,59
Myeloproliferative Erkrankungen mit Erythrozytose	JAK2 Exon 12	147796	211,85	192,59
Myeloproliferative Erkrankungen mit Erythrozytose	JAK2 (V617F; ddPCR)	147796	215,86	196,24
MYH9 ass. Makrothrombozytopenien (head bzw. tail domain Mut.)	je 3 Stufen, Preise auf Anfrage			
MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (WES; MLPA)	MYH9		2.757,22	2.506,56
Nijmegen-Chromosomalbruch Syndrom	NBN	251260	211,85	192,59
Noonan Syndrom (WES, mind. 20 Gene)		163950	2.929,54	2.663,22
NUDT15 assoziierte Leukopenie	NUDT15	615792	211,85	192,59
Osteogenesis imperfecta (WES; 14 Gene)			2.929,54	2.663,22
Osteopetrosis, autosomal rezessiv (1)	TCIRG1	259700	1.357,24	1.233,85
Osteopetrosis, autosomal rezessiv (2)	OSTM1	259700	840,84	764,40
Osteopetrosis, autosomal rezessiv bzw. dominant (3)	CLCN7	259700, 166600	2.330,54	2.118,67
Pachydermoperiostose	HPGD		966,64	878,76
Paragangliom 1 (PGL1)	SDHD	168000	516,41	469,46

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
Paragangliom 1, 3 & 4 (Deletionen)	SDHD/SDHB/SDHC		198,64	180,58
Paragangliom 3 (PGL3)	SDHC	605373	840,84	764,40
Paragangliom 4 (PGL4)	SDHB	115310	1.092,43	993,12
Paroxysmale Dyskinesie (WES, 10 Gene)			2.929,54	2.663,22
PCR inkl. Gelanalyse			72,83	66,21
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (1; Deletionen)	PLP1	312080	284,68	258,80
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (2)	PLP1	312080	966,64	878,76
Pena Shokeir Sy. Typ I/cong. myasthenes Syndrom	RAPSN	208150	985,93	896,30
Pendred Syndrom (1)	SLC26A4	605646	463,44	421,31
Pendred Syndrom (2)	SLC26A4	605646	1.939,93	1.763,57
Pendred Syndrom (3; Deletionen)	SLC26A4	605646	198,64	180,58
Periodisches Fieber, autosomal dominant	TNFRSF1A	142680	264,80	240,73
Peutz-Jeghers Syndrom	STK11	175200	946,76	860,69
Pfeiffer Syndrom (1)	FGFR2	101600	966,64	878,76
Pfeiffer Syndrom (2)	FGFR1	101600	125,80	114,36
Phäochromozytom	RET/SDHD/SDHB/S DHC/VHL	171300	3.681,23	3.346,57
Phäochromozytom, Paragangliom (WES, mind. 25 Gene; MLPA)		171300	3.163,91	2.876,28
Prader Willi Syndrom (1)	SNRPN	176270	198,64	180,58
Prader Willi Syndrom (2) (UPD15, 6 polymorphe Marker)	SNRPN	176270	523,07	475,52
Premature Ovarian Failure (POF; FXPOI)	FMR1	311360	344,31	313,01
Premature Ovarian Failure 4	BMP15	300510	390,61	355,10
Progressive myoklonale Epilepsie des Typs Unverricht Lundborg	CSTB	257800	198,64	180,58
Prothrombin 20210G>A	F2	176930	72,83	66,21
Pseudoachondroplasie (1)	COMP	177170	622,34	565,76
Pseudoachondroplasie (2)	COMP	177170	377,39	343,08
Pseudoachondroplasie (3)	COMP	177170	304,56	276,87
Pseudohypoaldosteronismus Typ I	NR3C2 (MLR)	264350	1.575,75	1.432,50
Pyruvatkinasemangel (1) (PKLR)	PKLR	266200	1.072,56	975,05
Pyruvatkinasemangel (2; Deletionen) (PKLR)	PKLR	266200	198,64	180,58
Pyruvatkinasemangel (KLF1)	KLF1	260400	516,41	469,46
RAG1 Immundefizienz	RAG1	179615	622,33	565,75
RAG2 Immundefizienz	RAG2	179616	452,41	411,28
Real-Time PCR inkl. Auswertung			143,03	130,03
Renale Glukosurie	SLC5A2	233100	1.072,56	975,05
Restriktionsverdau			74,10	67,36
Rett (like) Syndrom (WES, MLPA)	MECP2, CDKL5, FOXG1, MEF2C, NTNG1		2.986,98	2.715,44
Rett Syndrom (1)	MECP2	312750	569,36	517,60
Rett Syndrom (2) (Deletionen)	MECP2	312750	198,64	180,58
Rett Syndrom (3)	MECP2	312750	251,59	228,72
Rhabdoidtumor (Sequenzierung, MLPA)	SMARCB1		1.344,02	1.221,84
RNA-Präparation			92,71	84,28
Robinow Syndrom, autosomal rezessiv	ROR2	268310, 180700	1.449,95	1.318,14
Rubinstein Taybi Syndrom (1)	CREBBP	180849	1.880,31	1.709,37
Rubinstein Taybi Syndrom (2; Deletionen)	CREBBP	180849	198,64	180,58
RUNX1	RUNX1	151385	1.145,40	1.041,27
Schilddrüsenhormonresistenz (1)	THRB	190160	589,24	535,67
Schilddrüsenhormonresistenz (2)	THRB	190160	503,20	457,45
SETBP1 (Hotspots im Exon 4)	SETBP1	611060	211,85	192,59
SH2B3 assoz. Erythrozytose (1)	SH2B3	605093	264,80	240,73
SH2B3 assoz. Erythrozytose (2)	SH2B3	605093	357,52	325,02
SHOX assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom (1)	SHOX	312865	1.125,51	1.023,19

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
SHOX assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom (2) (Deletionen)	SHOX	312865	198,64	180,58
Shwachman-Diamond Syndrom 1	SBDS	260400	768,00	698,18
SIFD Syndrom	TRNT1	616084	893,79	812,54
Silver-Russell Syndrom (1) (Imprinting Region 11p, MS-MLPA)	H19/KCNQ1OT1	180860	483,32	439,38
Silver-Russell Syndrom (2) (UPD7, MS-PCR)	PEG1/MEST	180860	112,59	102,35
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom	GPC3	312870	1.324,16	1.203,78
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	DHCR7	270400	966,64	878,76
Sotos Syndrom (1)	NSD1	117550	1.933,27	1.757,52
Sotos Syndrom (2) (Deletionen)	NSD1	117550	198,64	180,58
Spezielle Mutationsnachweismethoden			99,26	90,24
Syndrom des persistenten Müller-Ganges Typ II	AMHR2	261550	216,10	196,45
Taubheitsassoziierte distale renale tubuläre Azidose	ATP6V1B1	267300	1.324,16	1.203,78
Thalassämie, Alpha (häufigste Mutationen)			258,26	234,78
Thalassämie, Alpha (Sequenzierung HBA1, HBA2)	HBA1, HBA2		443,56	403,24
Thalassämie, Beta (Sequenzierung HBB)	HBB		337,65	306,95
Thalassämie, Delta-Beta (MLPA)			284,68	258,80
Thiamin-responsive megaloblastische Anämie	SLC19A2	603941	820,39	745,81
Thrombocytose (1; MPL Exon 10)	MPL	159530	211,85	192,59
Thrombocytose (2; MPL restliche Exons)	MPL	159530	754,78	686,16
Thrombocytose (CALR Exon 9)	CALR		211,85	192,59
Torsionsdystonie, autosomal dominant	DYT1	128100	211,85	192,59
TPMT Defizienz (Allele 2*, 3A*, *3B, *3C)	TPMT	610460	258,15	234,68
Transthyretin Amyloidose	TTR	176300	589,24	535,67
Tumoröse Calcinose (1)	FGF23	211900	463,44	421,31
Tumoröse Calcinose (2)	GALNT3	211900	1.271,19	1.155,63
Tumoröse Calcinose (3)	KL	211900	926,88	842,62
Tumoröse Calcinose (normophosphatämisch)	SAMD9	610455	1.158,72	1.053,38
UPD 14	MEG3	605636	198,64	180,58
Vitamin D-abhäng. Rachitis Typ I	CYP27B1	264500	911,72	828,84
Von Hippel Lindau Syndrom (1)	VHL	193300	463,44	421,31
Von Hippel Lindau Syndrom (2) (Deletionen)	VHL	193300	198,64	180,58
Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom	GHR	262500	1.595,63	1.450,57
Wachstumsstörung (GH1) inkl. MLPA	GH1	139250	946,87	860,79
Wachstumsstörung (GHRH)	GHRH	139190	589,24	535,67
Wachstumsstörung (GHRHR)	GHRHR	139191	1.522,79	1.384,35
Wachstumsstörung (HESX1)	HESX1	601802	463,44	421,31
Wachstumsstörung (IGF1)	IGF1	147440	840,84	764,40
Wachstumsstörung (IGF1R) inkl. MLPA	IGF1R	147370	2.635,09	2.395,54
Wachstumsstörung (IGFALS)	IGFALS	601489	642,20	583,82
Wachstumsstörung (POU1F1)	POU1F1	173110	840,84	764,40
Wachstumsstörung (PROP1)	PROP1	601538	463,44	421,31
Wachstumsstörung (WES, 12 Gene; MLPA)			3.163,91	2.876,28
WHIM Syndrom	CXCR4	193670	211,85	192,59
Whole Exome Sequencing (WES)	Preis abh. von Fragestellung			
Wilms Tumor 1 (WT1 komplett)	WT1	194070	1.178,49	1.071,35
Wiskott Aldrich Syndrom	WAS	301000	1.072,56	975,05
X geb. lymphoprolif. Erkrankung Typ 1 (XLP1, weibl., 1)	SH2D1A	308240	503,20	457,45
X geb. lymphoprolif. Erkrankung Typ 1 (XLP1, weibl., 2, Deletionen)	SH2D1A	308240	198,64	180,58
X geb. lymphoproliferative Erkrankung Typ 1 (XLP1, männlich)	SH2D1A	308240	577,71	525,19
X gebundene Agammaglobulinämie	BTK	300300	1933,27	1757,52
X gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 2 (XLP2)	XIAP	300079	893,79	812,54
X gebundener renaler Diabetes insipidus	AVPR2	300538	516,41	469,46
X Inaktivierung (FMR1/AR) mit DNA Extraktion	AR, FMR1		271,47	246,79
X Inaktivierung (FMR1/AR) ohne DNA Extraktion	AR, FMR1		185,43	168,57

Leistungsart	Gen	OMIM	Preis brutto	Preis netto
X-SCID	IL2RG	300400	999,72	908,84
ZAP70 Defizienz	ZAP70	269840	1198,35	1089,41
Zöliakie HLA DQ2, DQ8	DQ2, DQ8	212750	145,67	132,43
Zuckerintoleranz (Laktose, Fruktose)	LCT, ALDOB		258,26	234,78
Zyklische Neutropenie	ELANE	162800	642,20	583,82