

Achondroplasie (OMIM #100800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	99% Mutationen in <i>FGFR3</i> (Exon 9)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

ADA Immundefizienz (OMIM #102700)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ADA</i>	10 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

ADAM17 (OMIM *603639)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ADAM17</i>	18 x PCR inkl. Gel 18 x Sequenzierung ohne PCR

Adrenogenitales Syndrom bei 11-Beta-Hydroxylasemangel (AGS, CAH; OMIM #202010)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CYBB</i>	3 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Adrenogenitales Syndrom bei 3-Beta-Hydroxysteroiddehydrogenasemangel (AGS, CAH; OMIM #201810)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>HSD3B2</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Adrenogenitales Syndrom infolge eines 21-Hydroxylasemangels (AGS, CAH; OMIM #201910)

SCHNELLTEST

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 1 Woche

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	11 häufigste CYP21A2 Mutationen [P30L, I2 splice (I2G), Del 8 bp E3 (G110del8nt), I172N, Cluster E6 (I236N, V237E, M239K), V281L, L307 frameshift (F306+T), Q318X, R356W, P453S, R483P] (Viennalab Kit) Deletions-/Duplikationsanalyse (Viennalab CAH RealFast™ CNV Assay)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung 5 x Real-Time PCR inkl. Auswertung

KOMPLETTANALYSE BEI NEUGEBORENEN, KLASSISCHES AGS:

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
 Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Geschlechtszuordnung	Chromosomenuntersuchung
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	Deletionen/Duplikationen und Mutationen in CYP21A2 (insg. ca. 90-95%)	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese 3 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

KOMPLETTANALYSE NICHT-KLASSISCHES AGS:

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Deletionen/Duplikationen und Mutationen in CYP21A2 (insg. ca. 90-95%)	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese 3 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Alagille Syndrom 1 (OMIM #118450)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 88% Mutationen in <i>JAG1</i>	20 x PCR inkl. Gel 24 x Sequenzierung ohne PCR
2	ca. 7% <i>JAG1</i> Deletionen	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Amyotrophe Lateralsklerose 2 (OMIM #205100)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	bekannte Mutationen in <i>ALS2</i> (Exons 3-6, 9-10, 13, 18, 22, 32)	10 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR
2	restliche <i>ALS2</i> Exons (nicht beschriebene Mutationen)	20 x PCR inkl. Gel 19 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Angelman Syndrom (OMIM #105830)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion**
		DNA Deaminierung***
2	Bis zu 80% Deletion des mütterlichen Chromosoms, uniparentale Disomie, Imprinting Defekte	1 x PCR inkl. Gel
FISH		
3	65-70% de novo Deletion des mütterlichen Chromosoms 15q11-q13	1 x FISH mit 2 Sonden
Molekulargenetik		
4	2-5 % uniparentale Disomie	2 x DNA-Extraktion***** 18 x PCR inkl. Gel

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', Chromosomenuntersuchung der Eltern)

** einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2 und 4 notwendig

*** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt (ohne Deaminierung wären zum Nachweis bzw. Ausschluss mehrere wesentlich aufwendigere und teurere vergleichende Mikrosatellitenuntersuchungen von Vater, Mutter und Kind notwendig)

***** DNA-Extraktion aus EDTA-Blut der Eltern, es werden jeweils 6 polymorphe Marker pro Patient und Eltern untersucht.

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 2 positiv ist, wird Punkt 3 durchgeführt. Wenn Punkt 3 negativ ist, wird Punkt 4 durchgeführt.

APECED (OMIM #240300)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	<i>AIRE</i> Exons 2, 3, 6, 8, 10 (häufigste Mutationen)	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in den restlichen Exons von <i>AIRE</i> (1, 4, 5, 7, 9, 11-14)	4 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Apert Syndrom (OMIM #101200)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	100% Mutationen im <i>FGFR2</i> (Exon 7)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Autismus

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
	DNA Extraktion	
1	Mutationen in 45 Genen <i>(ALDH5A1, AP1S2, ARX, ATRX, AUTS2, BRAF, CACNA1C, CASK, DKL5, CHD7, CHD8, CNOT3, CNTNAP2, DHCR7, DPP6, EHMT1, FGD1, FOXP1, FOXP2, GNAI1, GRIN2B, HPRT1, KDM5C, L1CAM, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MID1, NHS, NIPBL, NLGN3, NLGN4X, NRXN1, NSD1, OPHN1, PCDH19, PHF6, PNKP, PQBP1, PTEN, TCF4, UBE3A, ZEB2)</i>	Whole Exome Sequencing (WES)

Autoimmunthyroiditis

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	c.49G>A (rs231775) in <i>CTLA4</i>	1 x PCR inkl. Gel

Azoospermie, Oligospermie (OMIM #415000)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	20-66% Mikrodeletionen in <i>AZF</i>	5 x PCR inkl. Gel ("Y-Chromosome Deletion Detection System 2.0", Fa. Promega)

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', Chromosomenuntersuchung der Eltern)

Beckwith-Wiedemann Syndrom (OMIM #130650)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	ca. 85% Methylierungsanomalien in 11p15: MS-MLPA der Gene <i>H19</i> und <i>KCNQ1OT1</i> (Methylierungsmuster und Kopienzahlen)	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

weitere Untersuchungen wie z. B. *CDKN1C* Sequenzierung auf Anfrage.

Bernard-Soulier Syndrom (OMIM #231200)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>GP1BA</i>	4 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>GP1BB</i>	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
3	Mutationen in <i>GP9</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Blackfan-Diamond Anämie, <i>RPS19</i> assoziiert (OMIM #105650)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	25% Mutationen in <i>RPS19</i> (90% Missense, nonsense, frameshift, splice site Mutationen)	4 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	25% Mutationen in <i>RPS19</i> (10% Deletionen)	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Blackfan-Diamond Anämie (WES, MLPA)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 22 Genen (<i>ADA2, GATA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL36, RPL5, RPS10, RPS15, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, RPS7, TSR2</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>RPL5, RPL11, RPL35A, RPS17, RPS19, RPS26</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

BOR Syndrom (OMIM #113650)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>EYA1</i> , <i>SIX5</i> und <i>SIX1</i>	Whole Exome Sequencing (WES)

Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (OMIM #301900)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>PHF6</i>	7 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

CACP Syndrom (OMIM #208250)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 70% Mutationen im Exon 6 von <i>PRG4</i>	4 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in den restlichen Exons von <i>PRG4</i>	8 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Carney Complex Typ 1 (OMIM #160980)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	ca. 70% Mutationen in <i>PRKAR1A</i>	7 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR

Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (OMIM #609260)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>MFN2</i>	6 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>MFN2</i>	6 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR
3	Deletionen in <i>MFN2</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C (OMIM #601596)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>SH3TC2</i> (Exon 11)	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>SH3TC2</i>	14 x PCR inkl. Gel 14 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H (OMIM #609311)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	bekannte Mutationen in <i>FGD4</i> (Exons 5-7, 10, 13-15)	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR
2	nicht beschriebene Mutationen in <i>FGD4</i> (Exons 3-4, 8-9, 11-12, 16-17)	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Charge Syndrom 1 (OMIM #214800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>CHD7</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>CHD7</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

chronische Granulomatose (CGD), X gebunden (OMIM #306400)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CYBB</i>	13 x PCR inkl. Gel 13 x Sequenzierung ohne PCR

CLL (TP53)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik/FISH		
1	Chromosomale Veränderungen bzw. <i>TP53</i> Deletion	Chromosomenuntersuchung/FISH
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
2	Mutationen in <i>TP53</i>	6 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR
3	Deletionen in <i>TP53</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-3 notwendig

Congenitale amegakaryozytische Thrombopenie, CAMT (OMIM #604498)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>MPL</i>	7 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Congenitales nephrotisches Syndrom (OMIM #256300/600995/256370)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 39% Mutationen in <i>NPHS1</i>	13 x PCR inkl. Gel 18 x Sequenzierung ohne PCR
2	ca. 39% Mutationen in <i>NPHS2</i>	8 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR
3	ca. 2% Mutationen in <i>WT1</i> (Exon 8-9)	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkte 2-3 werden nur auf Anfrage durchgeführt

Congenitales nephrotisches Syndrom

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in 34 Genen (<i>ACTN4, ANLN, APOL1, ARHGDI1, AVIL, CD2AP, COQ8B, CRB2, DAAM2, DGKE, EMP2, INF2, KANK2, KIRREL1, LAMB2, LMX1B, MAGI2, MYO1E, NOS1AP, NPHS1, NPHS2 ("PDCN"), NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, PAX2, PLCE1, PTPRO, SGPL1, TBC1D8B, TRPC6, WT1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)

Cowden Syndrom 1 (OMIM #158350)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 70% Mutationen in <i>PTEN</i> (Exons 5, 7-8)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	ca. 20% Mutationen in <i>PTEN</i> (Promoter und Exons 1-4, 6, 9)	6 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR
3	Deletionen in <i>PTEN</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Crigler-Najjar Syndrom (Typ I, II) (OMIM #218800/606785)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>UGT1A1</i>	4 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

Crouzon Syndrom (OMIM #123500)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 60% Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 7-8)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 3, 9, 10, 12, 14, 15)	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
3	nicht beschriebene Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 2, 4-6, 11, 13, 16-18)	9 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkte 2-3 werden nur auf Anfrage durchgeführt

Crouzon Syndrom mit Akanthosis nigricans (OMIM #612247)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	A391E Mutation in <i>FGFR3</i> (Exon 9)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

CSF3R Exons 14, 17

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CSF3R</i> (Exons 14, 17)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

CVID (TNFRSF13B) (OMIM #240500)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>TNFRSF13B</i> (Exons 3 und 4; ca. 2% Mutationen insg.)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>TNFRSF13B</i> (Exons 1-2, 5; ca. 2% Mutationen insg.)	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

CVID (TNFRSF13C) (OMIM #240500)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	<1% Mutationen in <i>TNFRSF13C</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

Cystische Fibrose (OMIM #219700)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	ca. 90% der bei Mitteleuropäern zu erwartenden Mutationen in <i>CFTR</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung

untersuchte Bereiche:

*CFTR*dele2,3 (21 kb), E60X, G85E, R117H, 394delTT, 621+1G>T, 711+1G>T, 711+5G>A, R334W, R347P, 1078delT, A455E, I507del, F508del, 1717-1G>A, G542X, G551D, Q552X, R553X, R560T, 1898+1G>A, 2143delT, 2183AA>G, 2184delA, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3199del6, 3272-26A>G, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC>T, S1251N, W1282X, 3905insT, N1303K; (INNO-LiPA *CFTR* Kit)

Denys-Drash Syndrom (OMIM #194080)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	92% Mutationen in Exons 8-9 von <i>WT1</i>	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in den restlichen Exons von <i>WT1</i>	6 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Diabetes insipidus, zentraler (OMIM #125700)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	Mutationen in <i>AVP</i>	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

Distale renale tubuläre Azidose (DRTA), SLC4A1-assoziiert (OMIM #179800/611590)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SLC4A1</i>	11 x PCR inkl. Gel 14 x Sequenzierung ohne PCR

Ektodermale Dysplasie

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	42 mit Ektodermaler Dysplasie assoziierte Gene (<i>ABCC9, ATP6V1B2, BCS1L, CDH3, DSP, EDA, EDAR, EDARADD, EEC1, ERCC2, EVC, EVC2, GJB2, GJB6, GRHL2, HOXC13, IFT122, IFT43, IKBKG, JUP, KRT14, KRT74, KRT85, MBTPS2, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, NLRP1, ORAI1, PKP1, PORCN, RECQL4, RMRP, SHH, SHOC2, SMARCAD1, TP63, TSPEAR, TWIST2, WDR19, WDR35, WNT10A</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)

Ektodermale Dysplasiesyndrome, TP63-assoziiert (OMIM #604292)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Diagnose HWS (AEC), RHS: beschriebene Mutationen in <i>TP63</i> (Exons 4, 5, 8, 13-16 der RefSeq NG_007550.1)	7 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR
	bei Bedarf gesamtes <i>TP63</i> Gen	15 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR

Je nach Diagnose (EEC, SHFM, HWS=AEC, LMS, ADULT, RHS) werden die syndromspezifischen *TP63* Mutations-Hotspots untersucht. Details zu EEC, SHFM, LMS und ADULT auf Anfrage.

Epilepsie

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	ca. 340 Epilepsie-assoziierte Gene	Whole Exome Sequencing (WES)

Erythropoietische Protoporphyrinurie (OMIM #177000)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>FECH</i>	9 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>FECH</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

Faktor V Leiden (OMIM #227400)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

1	R506Q im Exon 10 des <i>F5</i> Gens	1 x PCR inkl. Gel
---	-------------------------------------	-------------------

Familiäre adenomatöse Polyposis coli 1 (OMIM #175100) Familiäre adenomatöse Polyposis coli 2 (OMIM #608456)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	>90% Mutationen in <i>APC</i> und <i>MUTYH</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	große Deletionen in <i>APC</i> und <i>MUTYH</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie, FDH (OMIM #615999)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>ALB</i> (Exon 7)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>ALB</i> (Exon 3)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Familiäre Erythrocytose 1 (OMIM #133100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	ca. 15% Mutationen in <i>EPOR</i> (Exons 7, 8)	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

Familiäre Granulomatosesyndrome (Blau Sy. OMIM #186580, Early-onset Sarcoidosis OMIM #609464)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>NOD2</i> (Exon 4)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 1 (OMIM #145980)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 65% Mutationen in <i>CASR</i>	6 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR
2	sehr seltene große Deletionen oder Insertionen in <i>CASR</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 2 (OMIM #145981)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 10% Mutationen in <i>GNA11</i> (Exons 2-4)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	nicht beschriebene Mutationen in <i>GNA11</i> (Exons 1, 5-7)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 3 (OMIM #600740)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	ca. 20% Mutationen in <i>AP2S1</i> (Exon 2)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Familiärer isolierter Hyperparathyreoidismus (OMIM #145000)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>CDC73</i> (=HRPT2)	15 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR
2	sehr seltene große Deletionen in <i>CDC73</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Familiäres Mittelmeerfieber (OMIM #249100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
A1	12 häufigste <i>MEFV</i> Mutationen [E148Q, P369S, F479L, M680I (G>C, G>A), I692del, M694V, M694I, K695R, V726A, A744S, R761H] (Viennalab Kit)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung
A2 oder B1	Mutationen in <i>MEFV</i>	5 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungsreihenfolge entweder: A1, gefolgt von A2 (auf Nachfrage)
oder: B1

Siehe auch Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber unter "Periodische Fieber".

Fanconi Anämie (WES, MLPA)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 24 Genen (<i>BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, LIG1, MAD2L2, PALB2, RAD51, RAD51C, RFW3, SLX4, UBE2T, XRCC2</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>FANCA</i>	2 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur bei Bedarf durchgeführt

Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOP (OMIM #135100)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	>90% Mutationen in <i>ACVR1</i> (Exon 6)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>ACVR1</i> (Exon 7-9)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
3	Restliche <i>ACVR1</i> Exons (Exon 3-5, 10-11)	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Fragiles X Syndrom (OMIM #300624)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion**
		DNA Deaminierung***
2	99 % Repeatexpansion in <i>FMR1</i> [<1% Repeatexpansion in <i>AFF2 (FMR2)</i> bei männlichen Patienten]	2 x PCR inkl. Gel
3	Repeatlängen-Bestimmung	2 x PCR inkl. Gel
4	Verhältnis der X Chromosomen- inaktivierung	1 x PCR inkl. Gel

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Chromosomenuntersuchung der Eltern)

** einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-4 notwendig

*** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt (ohne Deaminierung wäre zum Nachweis bzw. Ausschluss eine aufwendigere und teurere Analyse mittels Southern Blot notwendig)

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 3 wird nur untersucht, um *FMR1*-Repeatlänge zu bestimmen. Punkt 4 nur bei Frauen zur Bestimmung des Verhältnisses der X Chromosomeninaktivierung.

Fragiles X Tremor/Ataxie Syndrom (OMIM #300623)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
		DNA Deaminierung**
1	Repeatexpansion in <i>FMR1</i>	1 x PCR inkl. Gel
2	Repeatlängen-Bestimmung	2 x PCR inkl. Gel

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt (ohne Deaminierung wäre zum Nachweis bzw. Ausschluss eine aufwendigere und teurere Analyse mittels Southern Blot notwendig)

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird nur untersucht, um *FMR1*-Repeatlänge zu bestimmen.

Frasier Syndrom (OMIM #136680)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Splice site Mutationen in Intron 9 in <i>WT1</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>WT1</i>	6 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

GATA1 assoziierte Zytopenie

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>GATA1</i> (Exon 4)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	weitere Mutationen in <i>GATA1</i> (Exons 2, 3, 5, 6)	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

GATA2

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>GATA2</i>	5 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>G6PD</i>	8 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

Glykogenose Typ Ib (OMIM #232220)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SLC37A4</i>	6 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

Gonadendysgenese (LHCGR)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	D578G Mutation in <i>LHCGR</i> (Exon 11)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>LHCGR</i>	11 x PCR inkl. Gel 13 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird nur untersucht, wenn Punkt 1 negativ ist

Gonadendysgenese (NR5A1 (=SF1))
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>NR5A1</i> (=SF1)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Gonadendysgenese (SRY)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
2	Yp11.3 FISH	1x FISH mit 2 Sonden
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
3	Mutationen in <i>SRY</i>	5 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Haarzelleukämie

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut oder Knochenmark
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	<i>BRAF</i> V600E	1 x digital droplet PCR (ddPCR)

Hämochromatose (OMIM #235200)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	ca. 88-95% Mutationen in <i>HFE</i> (H63D, S65C, C282Y) (Viennalab Kit)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung

Hämoglobinopathie (OMIM #604131, 613985, 603903, 141749)

Benötigtes Material: 4 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Auftrag zur Hämoglobinopathiediagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Grunddiagnostik: HPLC, Elektrophorese

HPLC Normalwerte (>18 Monate): Hb A: >95%
 Hb F: <1,3%
 Hb A2: 1,5-3,5%

weiterführende Genetik

Thalassämie, Alpha (häufigste Mutationen), wenn:**
 Grunddiagnostik unauffällig, hypochrome Mikrozytose

Thalassämie, Alpha (Sequenzierung *HBA1*, *HBA2*), wenn:
 HPLC: Hb Variante ca. 20%; Elektrophorese: abnormale Bande im Bereich von A2
 auf Wunsch nach Ausschluss der häufigsten Alpha Mutationen

Thalassämie, Beta (Sequenzierung *HBB*), wenn:
 Grunddiagnostik Hb A2 grenzwertig (ca. 3-4%) bzw. erhöht
 Grunddiagnostik Verdacht auf Sichelzellerkrankung oder andere homozygote Beta-
 Thalassämie gibt
 Bluttransfusion in den letzten 3 Monaten (ggf. gefolgt von Alpha-
 Thalassämieabklärung)
 Grunddiagnostik Verdacht auf Hb M gibt (erhöhtes Hb A2 nur bei HPLC durch
 Überlagerung mit Hb M)

Thalassämie, Delta-Beta (MLPA), wenn:
 Patient >18 Monate und Hb F erhöht
 (DD: HPFH, Schwangerschaft (Kontrolle einige Wochen post partum), erworben)

Hämoglobinopathie Lepore (PCR), wenn:
 HPLC Hb A2/Variante ca. 8-15%; abnormale Elphor-Bande im Bereich von Hb S

Hämoglobin Quantifizierung mittels HPLC bei RCE ("red cell exchange")

Hämoglobin Quantifizierung (HPLC) zur Verlaufskontrolle

** untersuchte Regionen (Viennalab Kit):

- ^{3.7}	□ ₁ cd 14 [G>A]	□ ₂ cd 142 [T>C] (Hb Constant Spring)
- ^{4.2}	□ ₁ cd 59 [G>A] (Hb Adana)	□ ₂ cd 142 [T>A] (Hb Icaria)
-(□) ^{20.5}	□ ₂ init cd [T>C]	□ ₂ cd 142 [A>T] (Hb Pakse)
--MED	□ ₂ cd 19 [-G]	□ ₂ cd 142 [A>C] (Hb Koya Dora)
--SEA	□ ₂ IVS1 [-5nt]	□ ₂ poly A-1 [AATAAA>AATAAG]
--THAI	□ ₂ cd 59 [G>A]	□ ₂ poly A-2 [AATAAA>AATGAA]
--FIL	□ ₂ cd 125 [T>C] (Hb Quong Sze)	anti- ^{3.7} -Gentriplikation

Hämoglobinopathie Überblick inkl. technische Leistungen
--

Benötigtes Material: 4 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Auftrag zur Hämoglobinopathiediagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Hämoglobinopathie Grunddiagnostik	HPLC Elektrophorese
Hämoglobin Quantifizierung bei RCE (HPLC)	2 x HPLC
Hämoglobin Quantifizierung zur Verlaufskontrolle (HPLC)	1 x HPLC
Molekulargenetik (bei Bedarf)	
	DNA Extraktion*
Thalassämie, Alpha (häufigste Mutationen**)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung
Thalassämie, Alpha (Mutationen in <i>HBA1</i> und <i>HBA2</i>)	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
Thalassämie, Alpha (Deletionen in <i>HBA1</i> und <i>HBA2</i>)	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
Thalassämie, Beta (Mutationen in <i>HBB</i>)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
Thalassämie, Delta-Beta (MLPA)	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
Hämoglobinopathie Lepore (PCR)	2 x PCR inkl. Gel

* einmalig als Grundlage für nachstehende genetische Untersuchungen notwendig

**untersuchte Regionen (Viennalab Kit):

- α ^{3.7}	α_1 cd 14 [G>A]	α_2 cd 142 [T>C] (Hb Constant Spring)
- α ^{4.2}	α_1 cd 59 [G>A] (Hb Adana)	α_2 cd 142 [T>A] (Hb Icaria)
-(α) ^{20.5}	α_2 init cd [T>C]	α_2 cd 142 [A>T] (Hb Pakse)
--MED	α_2 cd 19 [-G]	α_2 cd 142 [A>C] (Hb Koya Dora)
--SEA	α_2 IVS1 [-5nt]	α_2 poly A-1 [AATAAA>AATAAG]
--THAI	α_2 cd 59 [G>A]	α_2 poly A-2 [AATAAA>AATGAA]
--FIL	α_2 cd 125 [T>C] (Hb Quong Sze)	anti- α ^{3.7} -Gentriplikation

Hereditäre Albright'sche Osteodystrophie, AHO (OMIM #103580)
 = Pseudohypoparathyreoidismus

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	82% Mutationen in <i>GNAS</i>	8 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR
		DNA Deaminierung**
2	Methylierungsanalyse <i>NESP55</i> und <i>GNAS</i> Exon A/B	2 x PCR inkl. Gel

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

Hereditäre Pankreatitis (OMIM #167800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik			
			DNA Extraktion*
1	hohe Penetranz	häufigste Mutationen in <i>PRSS1</i> (Exons 1-3)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
1		Duplikationen in <i>PRSS1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3		seltene Mutationen in <i>PRSS1</i>	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
1	mittlere Penetranz	häufigste Mutationen in <i>SPINK1</i> (Exon 4)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
1		Deletionen in <i>SPINK1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3		seltene Mutationen in <i>SPINK1</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	niedrige Penetranz	35 häufigste Mutationen in <i>CFTR</i> **	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung
4		beschriebene Mutationen in <i>CTRC</i> (Exons 2-3, 7)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
5		restliche Exons von <i>CTRC</i>	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
6		Mutationen in <i>CASR</i>	6 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage für alle Untersuchungen notwendig

**** untersuchte *CFTR* Bereiche:**

*CFTR*dele2,3 (21 kb), E60X, G85E, R117H, 394delTT, 621+1G>T, 711+1G>T, 711+5G>A, R334W, R347P, 1078delT, A455E, I507del, F508del, 1717-1G>A, G542X, G551D, Q552X, R553X, R560T, 1898+1G>A, 2143delT, 2183AA>G, 2184delA, 2789+5G>A, 3120+1G>A, 3199del6, 3272-26A>G, R1162X, 3659delC, 3849+10kbC>T, S1251N, W1282X, 3905insT, N1303K; (INNO-LiPA *CFTR* Kit)

**Vorgeschlagene Reihenfolge der Untersuchungen: 1>2>3.
4-6 wird nur auf Anfrage untersucht.**

Holt-Oram Syndrom (OMIM #142900)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	>70% Mutationen in <i>TBX5</i>	7 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

Hyper-IgD Syndrom (OMIM #260920)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>MVK</i>	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

Siehe auch Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber unter "Periodische Fieber".

Hyper-IgE Syndrom, dominant (OMIM #147060) bzw. rezessiv (OMIM #243700) (WES, MLPA)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 3 Monate

	Was?	Wie?
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	Mutationen in <i>STAT3</i> und <i>DOCK8</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>STAT3</i> und <i>DOCK8</i>	2 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Hyper-IgE Syndrom, dominant (OMIM #147060)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	Mutationen in <i>STAT3</i> Mutationshotspots	10 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in den restlichen Exons von <i>STAT3</i>	5 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Hyper-IgE Syndrom, rezessiv (OMIM #243700)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

	Was?	Wie?
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen und Deletionen in <i>DOCK8</i>	22 x PCR inkl. Gel 22 x Sequenzierung ohne PCR 2 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

Hyper-IgM Immundefizienz, X-chromosomal (OMIM #308230)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
	Molekulargenetik	
		DNA Extraktion
1	95-99% Mutationen in <i>CD40LG</i>	6 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Hyperbilirubinämie Typ 1 (OMIM #237900)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	35% homozygote TA-Insertion im <i>UGT1A1</i> Promoter	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Hypercholesterinämie (OMIM #143890, 144010, 603776, 603813)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 3 Monate

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i> , <i>LDLRAP1</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	10% Deletionen und Duplikationen in <i>LDLR</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Hyperhomocysteinämie (OMIM #603174)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

1	677C>T im <i>MTHFR</i> Gen	1 x PCR inkl. Gel
---	----------------------------	-------------------

Hypocalcämie autosomal dominant/Hypoparathyreoidismus (OMIM #615361)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>GNA11</i> (Exons 2, 4, 5, 7)	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Hypochondroplasie (OMIM #146000)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 65% Mutationen in <i>FGFR3</i> (Exons 9 und 12)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>FGFR3</i> (restliche codierende Exons)	6 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Hypothyreose, Schilddrüsendyshormonogenese (OMIM #274500)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>TPO</i> (Exons 8-9, 11-14)	5 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>TPO</i> (Exons 2-7, 10, 15-17)	10 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

IL7R Immundefizienz (OMIM #608971)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>IL7R</i>	8 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

IPEX Syndrom (OMIM #304790)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	bei Männern ca. 50% Mutationen in <i>FOXP3</i> (Promoter, codierender Bereich, 3'-UTR, Polyadenylierungsregion)	9 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

Kallmann Syndrom (OMIM #308700)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	mind. 12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	39 Gene, die mit Kallmann Syndrom bzw. hypogonadotropem Hypogonadismus assoziiert sind (<i>CHD7, DUSP6, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FLRT3, FSHB, GLI2, GNHRH1, GNHRHR, HESX1, HS6ST1, IL17RD, KAL1, KISS1, KISS1R, LEP, LHX3, LHX4, NROB1, NR5A1, NSMF, OTX2, PCSK1, POU1F1, PROK2, PROKR2, PROP1, SEMA3A, SIX3, SOX2, SOX3, SOX10, SPRY4, SRY, TAC3, TACR3, WDR11</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', Chromosomenuntersuchung der Eltern)

Bei Bedarf kann auf Anfrage eine Deletionsanalyse mittels MLPA durchgeführt werden (*CHD7, FGFR1, KAL1, GNRH1, GNRHR, NSMF, KISS1R, PROK2 und PROKR2*).

Laktoseintoleranz, primäre Form (OMIM #223100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

1	LCT -13910T>C (rs4988235) und -22018A>G (rs182549)	1 x PCR inkl. Gel
---	---	-------------------

Li-Fraumeni Syndrom (OMIM #151623)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>TP53</i>	6 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>TP53</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

LIG4 Syndrom (OMIM #606593)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>LIG4</i>	3 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

Lissenzephalie (WES, MLPA)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in mind. 15 Genen (u.a. <i>ADGRG1 (GPR56)</i> , <i>ARX</i> , <i>DCX</i> , <i>FKRP</i> , <i>FKTN</i> , <i>LARGE</i> , <i>LIS1</i> , <i>PAFAH1B1</i> , <i>POMGnT1</i> , <i>POMT1</i> , <i>POMT2</i> , <i>RELN</i> , <i>TUBA1A</i> , <i>TUBA1A</i> , <i>TUBB2B</i> , <i>VLDLR</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>DCX</i> , <i>FLNA</i> , <i>POMGnT1</i> , <i>POMT1</i> , <i>PAFAH1B1</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Lissenzephalie, X-chromosomal (OMIM #300067) = Double Cortex Syndrom

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	80% Mutationen in <i>DCX</i>	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

Lissenzephalie Typ 1, autosomal (OMIM #607432)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>PAFAH1B1</i>	10 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

Lissenzephalie Typ 3, autosomal (OMIM #611603)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>TUBA1A</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Marfan Syndrom

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>FBN1</i> , <i>TGFB2</i> , <i>TGFBR1</i> , <i>TGFBR2</i>	Whole Exome Sequencing (WES)

Mastozytose (OMIM #154800)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Knochenmark; (2 ml EDTA-Blut)
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	<i>KIT</i> D816V	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

MBL2 Defizienz (OMIM #614372)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	<i>MBL2</i> Haplotypen H/L, X/Y, A/B/C/D (im Promoter und Exon 1)	3 x PCR inkl. Gel

Methämoglobinämie (Typ I, II) (OMIM #250800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CYB5R3</i>	7 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

Mikrodeletions-, Mikroduplikationssyndrome
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	mind. 12 Wochen

1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	Mikrodeletions-, Mikroduplikationssyndrome	1 x CGH/SNP Array*
(3)	21 Mikrodeletions-, Mikroduplikationssyndrome	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese*)

untersuchte Regionen/Syndrome:

1p36, 2p16, 3q29, 4p16/Wolf-Hirschhorn, 5p15/Cri du chat, 5q35/Sotos, 7q11/Williams-Beuren, 8q24/Langer-Giedion, 9p22.3, 10p15/DiGeorge, 11p13/WAGR, 15q11/Prader-Willi & Angelman, 15q24, 16p13/Rubinstein-Taybi, 17p11/Smith-Magenis, 17p13/Miller-Dieker, 17q11/NF1, 17q21, 22q11/DiGeorge, 22q13/Phelan-McDermid, Xq28/MeCP2

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', MLPA Untersuchung der Eltern)

Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 14 Genen (<i>ABCC8</i> , <i>APPL1</i> , <i>BLK</i> , <i>CEL</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF1B</i> , <i>HNF4A</i> , <i>INS</i> , <i>KCNJ11</i> , <i>KLF11</i> , <i>NEUROD1</i> , <i>PAX4</i> , <i>PDX1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen/Duplikationen in <i>CEL</i> , <i>GCK</i> , <i>HNF1A</i> , <i>HNF1B</i> , <i>HNF4A</i> , <i>INS</i> , <i>KLF11</i> , <i>NEUROD1</i> , <i>PAX4</i> und <i>PDX1</i>	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 2 (OMIM #125851)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>GCK</i>	9 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>GCK</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 3 (OMIM #600496)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>HNF1A</i>	8 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>HNF1A</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Morbus Waldenström (OMIM #153600)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut oder Knochenmark
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik/FISH		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung/FISH
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
2	<i>MYD88</i> L265P	1 x digital droplet PCR (ddPCR)
3	Mutationen in <i>CXCR4</i> (wird nur auf Anfrage durchgeführt)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-3 notwendig

Muckle Wells Syndrom (OMIM #191900)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>NLRP3</i> (Exon 3)	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>NLRP3</i> (Exons 1, 4, 5, 6, 8)	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
3	nicht beschriebene Mutationen in <i>NLRP3</i> (Exons 2, 7, 9)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird nur untersucht, wenn Punkt 1 negativ ist.

Punkt 3 wird nur auf Anfrage untersucht.

Siehe auch Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber unter "Periodische Fieber".

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1, MEN1 (OMIM #131100)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	65-90% Mutationen in <i>MEN1</i>	7 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR
2	1-4% Deletionen in <i>MEN1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)-assoziierte Erkrankungen (WES, MLPA)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 10 Genen (<i>AIP</i> , <i>AP2S1</i> , <i>CASR</i> , <i>CDC73</i> , <i>CDKN1A</i> , <i>CDKN1B</i> , <i>CDKN2B</i> , <i>CDKN2C</i> , <i>GNA11</i> , <i>MEN1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>MEN1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3	Deletionen in <i>CASR</i> , <i>CDC73</i>	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A, MEN2A (OMIM #171400)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	88-95% Mutationen in <i>RET</i> (Exon 8, 10, 11, 13, 14 und 15)	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2B, MEN2B (OMIM #162300)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen im <i>RET</i> Exon 16	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Werden sowohl MEN2A als auch MEN2B angefordert, wird die DNA Extraktion nur einmal verrechnet.

Multiple Endokrine Neoplasie Typ 4, MEN4 (OMIM #610755)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CDKN1B</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Multiple kartilaginäre Exostosen (OMIM #133700)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	60-80% Mutationen in <i>EXT1</i>	11 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR
2	20-40% Mutationen in <i>EXT2</i>	15 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR
3	5-9% Deletionen in <i>EXT1</i> bis zu 5% Deletionen in <i>EXT2</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Multiple kartilaginäre Exostosen (OMIM #133700) (WES; MLPA)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	60-80% Mutationen in <i>EXT1</i> 20-40% Mutationen in <i>EXT2</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	5-9% Deletionen in <i>EXT1</i> bis zu 5% Deletionen in <i>EXT2</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Myeloproliferative Erkrankung mit Erythrozytose (OMIM #147796)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut bzw. 5 ml Knochenmark (Heparin)
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
2	90% <i>JAK2</i> V617F	1 x digital droplet PCR (ddPCR)
3	<i>JAK2</i> Exon 12 (wird nur auf Anfrage durchgeführt)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-3 notwendig

MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (head domain Mutationen, Exons 2-21)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>MYH9</i> head domain (Exons 2, 16-17)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>MYH9</i> head domain (Exons 3, 11)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
3	restliche 16 Exons in <i>MYH9</i> head domain sowie: Deletionen in <i>MYH9</i>	12 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR 1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (tail domain Mutationen, Exons 21-41)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
 Transport: ungekühlt
 Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>MYH9</i> tail domain (Exons 26-27, 31, 39-41)	4 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>MYH9</i> tail domain (Exons 25, 32-33, 35-38)	4 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
3	restliche 7 Exons in <i>MYH9</i> tail domain sowie: Deletionen in <i>MYH9</i>	5 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR 1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

vgl. Leistung MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien Komplettanalyse (WES; MLPA)

MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (WES; MLPA)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>MYH9</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>MYH9</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

vgl. Leistungen MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (**head domain Mutationen**) und MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (**tail domain Mutationen**)

Nijmegen-Chromosomalbruch Syndrom (OMIM #251260)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	90% 5 bp Deletion in <i>NBS1</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Noonan Syndrom (OMIM #163950)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	mind. 12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	Mutationen in 21 Genen (<i>PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1, NRAS, BRAF, RIT1, MAP2K1, SOS2, SHOC2, CBL, LZTR1, SPRED1, HRAS, MAP2K2, NF1, RASA2, RRAS, A2ML1, RRAS2, PPP1CB</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Chromosomenuntersuchung der Eltern)

NUDT15 assoziierte Leukopenie (OMIM #616903)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutation in <i>NUDT15</i> (Exon 3, R139C)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Osteogenesis imperfecta

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 14 Genen (<i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i> , <i>BMP1</i> , <i>CRTAP</i> , <i>FKBP10</i> , <i>IFITM5</i> , <i>P3H1</i> , <i>PPIB</i> , <i>SERPINF1</i> , <i>SERPINH1</i> , <i>SP7</i> , <i>SPARC</i> , <i>TMEM38B</i> , <i>WNT1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>COL1A1</i> , <i>COL1A2</i>	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Osteopetrosis, autosomal rezessiv (OMIM #259700/611490/259720)
 Osteopetrosis, autosomal dominant (OMIM #166600)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	60% Mutationen in <i>TCIRG1</i>	8 x PCR inkl. Gel 13 x Sequenzierung ohne PCR
2	15% Mutationen in <i>CLCN7</i> (rezessiv bzw. dominant)	17 x PCR inkl. Gel 19 x Sequenzierung ohne PCR
3	<5% Mutationen in <i>OSTM1</i> (Exons 1,2,5)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
4	<5% Mutationen in <i>OSTM1</i> (Exons 3,4,6)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-4 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkte 2-4 werden nur auf Anfrage durchgeführt.

Pachydermoperiostose (OMIM #259100)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>HPGD</i>	7 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Paragangliom 1, PGL1 (OMIM #168000)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SDHD</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>SDHD</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Paragangliom 3, PGL3 (OMIM #605373)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SDHC</i>	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>SDHC</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Paragangliom 4, PGL4 (OMIM #115310)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SDHB</i>	8 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>SDHB</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (OMIM #312080)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
2	50-75% Duplikationen in <i>PLP1</i> , selten Deletionen	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese *
3	15-20% Punktmutationen in <i>PLP1</i>	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-3 notwendig

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt

Pena Shokeir Syndrom Typ I/congenitales myasthenes Syndrom (OMIM #208150)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>RAPSN</i>	7 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Pendred Syndrom (OMIM #274600)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	häufigste Mutationen in <i>SLC26A4</i> (Leu236Pro, IVS8+1G>A, Thr416Pro)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	restliche Exons des <i>SLC26A4</i> Gens	15 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR
3	Deletionen in <i>SLC26A4</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkte 2-3 werden nur auf Anfrage durchgeführt

Periodisches Fieber

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

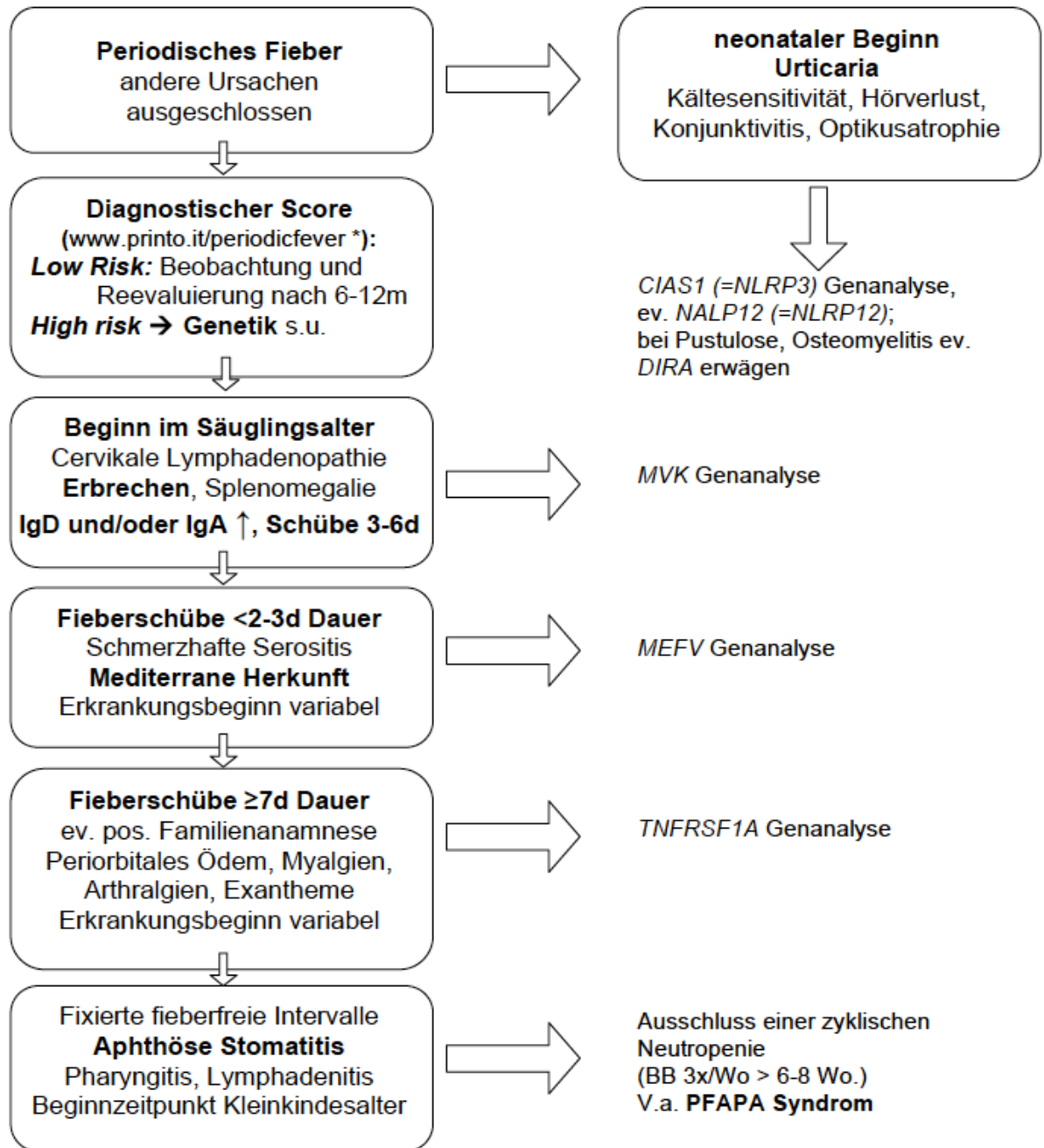
Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen 15 Genen (<i>ELANE, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRC4, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PSMB8, PSTPIP1, STING1</i> und <i>TNFRSF1A</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)

Siehe auch Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber unter "Periodische Fieber".

Periodische Fieber

Algorithmus für die Diagnostik und Indikation für Molekulargenetische Analysen bei periodischem Fieber (in Betreuung der Spezialambulanz).



* Gattorno et al, A diagnostic score for molecular analysis of hereditary autoinflammatory syndromes with periodic fever in children; Arthritis Rheum 58(6):1823 (2008)

nach PD Dr. Markus Seidel, November 2010, Konsensus der Arbeitsgruppen
Pädiatrische Immunologie und Rheumatologie der ÖGKJ

Periodisches Fieber, autosomal dominant (TRAPS; OMIM #142680)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>TNFRSF1A</i> (Exons 2-5)	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

Siehe auch Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber unter "Periodische Fieber".

Peutz-Jeghers Syndrom (OMIM #175200)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>STK11</i>	6 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

Pfeiffer Syndrom (OMIM #101600)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 7-8) (100% bei Typ 2+3, 95% bei Typ 1)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 9, 12-15) (100% bei Typ 2+3, 95% bei Typ 1)	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
3	Mutationen in <i>FGFR1</i> (Exon 7) (5% bei Typ 1)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird untersucht, wenn Punkt 1 negativ ist.

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Phäochromozytom/Paragangliom (OMIM #171300)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in mind. 20 Genen (u.a. <i>RET</i> , <i>SDHD</i> , <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> , <i>VHL</i> , <i>SDHA</i> , <i>SDHAF2</i> , <i>MAX</i> , <i>TMEM127</i> , <i>NF1</i> , <i>KIF1B</i> , <i>IDH1</i> , <i>EGLN1</i> , <i>EPAS1</i> , <i>FH</i> , <i>EGLN2</i> , <i>GDNF</i> , <i>IDH2</i> , <i>PRKAR1A</i> , <i>HRAS</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>SDHD</i> , <i>SDHB</i> , <i>SDHC</i> , <i>VHL</i>	2 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Polyglobulie

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 42 Genen (<i>ACVRL1, ANK1, BHLHE41, BPGM, CALR, CCND1, CYB5R3, EGLN1, EGLN2, EGLN3, ENG, EPAS1, EPB41, EPB42, EPO, EPOR, FH, GATA1, GFI1B, HBA1, HBA2, HBB, HIF1A, HIF1AN, HIF3A, JAK2, KCNN4, KDM6A, OS9, PIEZO1, PFKM, PKLR, RHAG, SH2B3, SLC30A10, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TET2, TET3, VHL, ZNF197</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Mutationen in kryptischem <i>VHL</i> Exon (bzw. in der 5'-untranslatierten Region des <i>EPO</i> Gens)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird untersucht, wenn Punkt 1 negativ ist.

Prader-Willi Syndrom (OMIM #176270)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion**
		DNA Deaminierung***
2	70% Deletion des väterlichen Chromosoms, 25-30% maternale uniparentale Disomie, 1% Imprinting Defekte	1 x PCR inkl. Gel
FISH		
3	75% de novo Deletion des väterlichen Chromosoms 15q11-q13	1 x FISH mit 2 Sonden
Molekulargenetik		
4	25 % uniparentale Disomie	2 x DNA-Extraktion**** 18 x PCR inkl. Gel
5	Methylierungsanalyse <i>MEG3</i>	1 x PCR inkl. Gel #

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', Chromosomenuntersuchung der Eltern)

** einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2, 4 und 5 notwendig

*** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt (ohne Deaminierung wären zum Nachweis bzw. Ausschluss mehrere wesentlich aufwendigere und teurere vergleichende Mikrosatellitenuntersuchungen von Vater, Mutter und Kind notwendig)

**** DNA Extraktion aus EDTA-Blut der Eltern, es werden jeweils 6 polymorphe Marker pro Patient und Eltern untersucht.

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 2 positiv ist, wird Punkt 3 durchgeführt. Wenn Punkt 3 negativ ist, wird Punkt 4 durchgeführt.

Punkt 5 wird nur auf Anfrage durchgeführt (DIFFERENTIALDIAGNOSE: maternale uniparentale Disomie 14 (s. "Uniparentale Disomie 14"))

Premature Ovarian Failure 1 (OMIM #311360)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
		DNA Deaminierung **
1	Repeatexpansion in <i>FMR1</i>	1 x PCR inkl. Gel
2	Repeatlängen-Bestimmung	2 x PCR inkl. Gel

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1 und 2 notwendig

** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt (ohne Deaminierung wäre zum Nachweis bzw. Ausschluss eine aufwendigere und teurere Analyse mittels Southern Blot notwendig)

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird nur untersucht, um *FMR1*-Repeatlänge zu bestimmen.

Premature Ovarian Failure 4 (OMIM #300510)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>BMP15</i>	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

Progressive myoklonale Epilepsie des Typs Unverricht Lundborg (OMIM #254800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
		DNA Deaminierung*
1	90% Repeatexpansion in <i>CSTB</i>	1 x PCR inkl. Gel

* nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

Prothrombin (OMIM #176930)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

1	20210G>A im <i>F2</i> Gen	1 x PCR inkl. Gel
---	---------------------------	-------------------

Pseudoachondroplasie (OMIM #177170)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 8-14)	3 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 15-19)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
3	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 1-7)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (OMIM #177735)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>NR3C2</i> (=MLR)	11 x PCR inkl. Gel 13 x Sequenzierung ohne PCR

Pyruvatkinasemangel (PKLR; OMIM #266200)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>PKLR</i>	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>PKLR</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Pyruvatkinasemangel (KLF1)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>KLF1</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

RAG1 Immundefizienz

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>RAG1</i>	3 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

RAG2 Immundefizienz

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>RAG2</i>	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

RETT (like) Syndrom (WES; MLPA)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>MECP2</i> , <i>CDKL5</i> , <i>FOXG1</i> , <i>MEF2C</i> , <i>NTNG1</i>	Whole Exome Sequencing
2	Deletionen in <i>MECP2</i> , <i>CDKL5</i> , <i>FOXG1</i> , <i>NTNG1</i>	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

RETT Syndrom (OMIM #312750), MECP2 Duplikationssyndrom (OMIM 300260)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik WEIBLICH		
		DNA Extraktion**
2	70-90% Mutationen in Exon 3-4 in <i>MECP2</i>	3 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
3	Bis zu 16% Deletionen in <i>MECP2</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
4	seltene Mutationen in Exon 1-2 in <i>MECP2</i>	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik MÄNNLICH		
		DNA Extraktion**
2	<i>MECP2</i> Duplikationssyndrom	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3	Mutationen in Exon 3-4 in <i>MECP2</i>	3 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
4	seltene Mutationen in Exon 1-2 in <i>MECP2</i>	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', Chromosomenuntersuchung der Eltern)

** einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-4 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 2 negativ ist, wird Punkt 3 durchgeführt. Wenn Punkt 3 negativ ist, wird Punkt 4 durchgeführt.

Rhabdoidtumor Prädispositionssyndrom 1 (OMIM #609322)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SMARCB1</i>	8 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>SMARCB1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Robinow Syndrom, autosomal rezessiv (OMIM #268310)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ROR2</i>	10 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR

Rubinstein-Taybi Syndrom Typ 1 (OMIM #180849)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	50-60% Mutationen in <i>CREBBP</i>	13 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR
2	10% Deletionen in <i>CREBBP</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

RUNX1 (OMIM #601399)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>RUNX1</i>	8 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

Schilddrüsenhormonresistenz (OMIM #188570)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	90% Mutationen in <i>THRB</i> (Exons 9-12)	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>THRB</i> (Exons 5-8)	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

SERPINE1 (PAI1; 4G/5G)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	4G/5G Polymorphismus in <i>SERPINE1</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

SETBP1 Mutationshotspots im Exon 4

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	<i>SETBP1</i> Mutationshotspots im Exon 4	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

SH2B3-assoziierte Erythrozytose (OMIM #133100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
bzw. Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ
Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SH2B3</i> (Exon 2; NM_005475.2)	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>SH2B3</i> (Exons 4-7, 8-9; NM_005475.2)	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 1 negativ ist, wird Punkt 2 durchgeführt.

SHOX-assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
2	ca. 75% Mikrodeletionen in <i>SHOX</i> , sowie 5' und 3' von <i>SHOX</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3	ca. 25% Mutationen in <i>SHOX</i>	7 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-3 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 2 negativ ist, wird Punkt 3 durchgeführt.

Shwachman-Diamond Syndrom 1 (OMIM #260400)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SBDS</i>	5 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

SIFD Syndrom (OMIM #616084)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>TRNT1</i>	6 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Silver-Russell Syndrom (OMIM #180860)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
2	40% Methylierungsanomalien in 11p15: MS-MLPA der Gene <i>H19</i> und <i>KCNQ1OT1</i> (Methylierungsmuster und Kopienzahlen)	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
		DNA Deaminierung**
3	10% unimaternale Disomie Chromosom 7	1 x PCR inkl. Gel

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 2-3 notwendig

** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 2 negativ ist, wird Punkt 3 durchgeführt.

Simpson-Golabi-Behmel Syndrom 1 (OMIM #312870)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	37-70% Mutationen in <i>GPC3</i>	9 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR

Smith-Lemli-Opitz Syndrom/Autismus (OMIM #270400)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>DHCR7</i>	7 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>DHCR7</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 1 negativ ist, wird Punkt 2 durchgeführt.

Sotos Syndrom (OMIM #117550)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 60-80% Mutationen in <i>NSD1</i>	13 x PCR inkl. Gel 17 x Sequenzierung ohne PCR
2	ca. 10% Mikrodeletionen in <i>NSD1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
Zytogenetik		
3	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung**

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

** kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Chromosomenuntersuchung der Eltern)

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 1 negativ ist, wird Punkt 2 durchgeführt.

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Sotos Syndrom (WES)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in 3 Genen (<i>APC2</i> , <i>NFIX</i> , <i>NSD1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>NSD1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 1 negativ ist, wird Punkt 2 durchgeführt.

Subtelomeranalyse

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	Subtelomeraberrationen	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese*

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', MLPA Untersuchung der Eltern)

Syndrom des persistenten Müller-Ganges Typ II (OMIM #261550)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	27 bp-Deletion in <i>AMHR2</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Taubheitsassoziierte distale renale tubuläre Azidose (DRTA) (OMIM #267300)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ATP6V1B1</i>	9 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR

Thiamin-responsive megaloblastische Anämie (TRMA) (OMIM #249270)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SLC19A2</i>	5 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Thrombocytose (CALR Exon 9) (OMIM #187950)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CALR</i> (Exon 9)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Thrombocytose (MPL)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Genetischen Analyse
 bzw. Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ
 Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	häufigste Mutationen in <i>MPL</i> (Exon 10)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>MPL</i> (restliche Exons)	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 1 negativ ist, wird Punkt 2 durchgeführt.

Torsionsdystonie, autosomal dominant (OMIM #128100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik

		DNA Extraktion
1	>99% 3 bp-Deletion in <i>TOR1A</i> (=DYT1)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Torsionsdystonie (WES)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik

		DNA Extraktion
1	Mutationen in 22 Genen (<i>ANO3, ARSA, ATP1A3, DJ1, ECHS1, GCH1, GNAL, HPCA, KMT2B, PINK1, PNKD, PRKN, PRKRA, PRRT2, SGCE, SLC2A1, SPR, TAF1, TH, THAP1, TOR1A</i> (=DYT1), <i>TUBB4A</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>NSD1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Wenn Punkt 1 negativ ist, wird Punkt 2 durchgeführt.

TPMT Defizienz (Allele *2, *3A, *3B, *3C) (OMIM #610460)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Allele *2, *3A, *3B, *3C	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung

Transthyretin Amyloidose (OMIM #176300)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>TTR</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Tumoröse Calcinose, familiär hyperphosphatämisch (OMIM #211900)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>FGF23</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>GALNT3</i>	9 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR
3	Mutationen in <i>KL</i>	5 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkte 2 und 3 werden nur auf Anfrage durchgeführt.

Tumoröse Calcinose, familiär normophosphatämisch (OMIM #610455)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SAMD9</i>	6 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR

Uniparentale Disomie 14 (UPD14)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
		DNA Deaminierung**
2	Methylierungsanalyse <i>MEG3</i> ***	1 x PCR inkl. Gel

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Chromosomenuntersuchung der Eltern)

** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

*** vgl. Prader Willi Syndrom

Vitamin D-abhängige Rachitis Typ I (Vitamin D-1 alpha-Hydroxylasedefizienz; OMIM #264700)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CYP27B1</i>	6 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

Von Hippel Lindau Syndrom (OMIM #193300)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Ca. 72% Mutationen in <i>VHL</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	Ca. 28% Deletionen in <i>VHL</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird untersucht, wenn Punkt 1 negativ ist.

Wachstumshormoninsensivitätssyndrom (OMIM #262500)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>GHR</i> (inkl. Pseudoexon 6)	10 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>GHR</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Wachstumsstörung (GH1)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>GH1</i> (inkl. Promoter)	4 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>GH1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Wachstumsstörung (GHRH)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>GHRH</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Wachstumsstörung (GHRHR)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>GHRHR</i> (inkl. Promoter)	11 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>GHRHR</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Wachstumsstörung (HESX1)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>HESX1</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>HESX1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Wachstumsstörung (IGF1)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>IGF1</i>	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>IGF1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Wachstumsstörung (IGF1R)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>IGF1R</i>	17 x PCR inkl. Gel 21 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>IGF1R</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Wachstumsstörung (IGFALS)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>IGFALS</i>	4 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>IGFALS</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Wachstumsstörung (POU1F1 (=PIT1))

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>POU1F1</i>	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>POU1F1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Wachstumsstörung (PROP1)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>PROP1</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	Deletionen in <i>PROP1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Punkt 2 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Wachstumsstörung (WES; MLPA)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 12 Genen (<i>GH1</i> , <i>GHR</i> , <i>GHRH</i> , <i>GHRHR</i> , <i>HESX1</i> , <i>IGF1</i> , <i>IGF1R</i> , <i>IGFALS</i> , <i>LHX3</i> , <i>LHX4</i> , <i>POU1F1</i> (=PIT1), <i>PROP1</i>)	Whole Exome Sequencing
2	Deletionen in <i>GHR</i> , <i>IGF1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3	Deletionen in <i>GH1</i> , <i>GHRHR</i> , <i>HESX1</i> , <i>IGF1R</i> , <i>IGFALS</i> , <i>LHX3</i> , <i>LHX4</i> , <i>POU1F1</i> (=PIT1), <i>PROP1</i>	2 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

WHIM Syndrom (OMIM #193670)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CXCR4</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Whole Exome Sequencing (WES)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	diverse Fragestellungen (Details auf Anfrage)	Whole Exome Sequencing (WES)

Wilms Tumor 1 (OMIM #194070)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>WT1</i>	7 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>WT1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Untersuchungs-Algorithmus:

Punkt 2 wird nur untersucht, wenn Punkt 1 negativ ist

Wiskott-Aldrich Syndrom (OMIM #301000)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	97-98% Mutationen in WAS	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

X-gebundene Agammaglobulinämie (OMIM #300755)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	90% Mutationen in <i>BTK</i>	13 x PCR inkl. Gel 17 x Sequenzierung ohne PCR

X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 1, XLP 1 (OMIM #308240)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik-MÄNNLICH		
		DNA Extraktion
1	97% Mutationen in <i>SH2D1A</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

Molekulargenetik-WEIBLICH		
I	Verhältnis der X Chromosomen-inaktivierung	DNA Extraktion** DNA Deaminierung*** 2 x PCR inkl. Gel
II	Mutationen in <i>SH2D1A</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
III	ca. 25% Deletionen in <i>SH2D1A</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese*

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Chromosomenuntersuchung der Eltern)

** einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt I-III notwendig

*** nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

Punkt II wird durchgeführt, wenn Punkt I positiv ist (extremes Skewing der X Inaktivierung)
Punkt III wird durchgeführt, wenn Punkt II negativ ist

X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 2, XLP 2 (OMIM #300635)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik-MÄNNLICH		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>XIAP</i>	6 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

X-gebundene mentale Retardierung

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	Deletionen, Duplikationen	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese*

untersuchte Gene (14 von 19 bekannten Genen, die mit XLMR assoziiert sein können):
AGTR2, ARHGEF6GDI1, ARX, DCX, FACL4, FMR1, FMR2, IL1RAPL1, OPHN1, PAK3, PQBP1, RPS6KA3, SLC6A8, TM4SF2

* kann theoretisch notwendige Folgeuntersuchungen nach sich ziehen (z.B. Fluoreszenz in situ Hybridisierung 'FISH', MLPA Untersuchung der Eltern)

X-gebundener renaler Diabetes insipidus (OMIM #304800)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>AVPR2</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

X Inaktivierung

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
		DNA Deaminierung*
1	Verhältnis der X Chromosomen- inaktivierung (<i>FMR1</i> , <i>AR</i>)	2 x PCR inkl. Gel

* nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

X-SCID (OMIM #300400)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>IL2RG</i>	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

ZAP70 Defizienz (OMIM #269840)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	bekannte Mutationen in <i>ZAP70</i> (Exons 3, 5-8, 11-13, 14)	4 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	restliche <i>ZAP70</i> Exons (nicht beschriebene Mutationen)	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-2 notwendig

Zöliakie (HLA DQ2, DQ8) (OMIM #212750)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik	
	DNA Extraktion
<i>HLA DQ2, DQ8</i> (GenID Kit)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung

Zuckerintoleranz (Laktose, Fruktose) (OMIM #223100/229600)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik	
	DNA Extraktion
<i>LCT</i> -13910T>C (rs4988235) und -22018A>G (rs182549); 90% Mutationen in <i>ALDOB</i> (del4E4, A149P, A174D, N334K) (Viennalab Kit)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung

Zyklische Neutropenie (OMIM #162800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ELANE</i>	4 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR