Leistungsverzeichnis

Herausgeber:	Institut für Humangenetik
Geltungsbereich:	Institut für Humangenetik, MVZ-Humangenetik
Berufsgruppe:	Alle Mitarbeitende
Revision:	003/10.03.2025
Dok. iD:	83925
Freigabe abgeschlossen am:	10.03.2025
Freigabe abgeschlossen durch:	Rademacher, Svenja

Analyse	Gen	OMIM Phänotyp	Methode	Material	Menge	Dauer	Panel-ID	akkreditiert
Whole Exome Sequencing (~ 20.000 humane, protein-kodierende Gene)	ca. 20.000 Gene	n.A.	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen		ja
Häufige Ichthyosen	FLG, STS	146700, 605803, 30810	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_01	nein
Autosomal rezessive Ichthyosen	ABCA12, ALOX12B, ALOXE3, CASP14, CERS3, CYP4F22, LIPN, NIPAL4, PNPLA1, SDR9C7, SULT2B1, TGM1	242500, 601277, 242100, 606545, 617320, 615023, 604777, 613943, 612281, 615024, 617574, 617571, 242300	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_02	ja
Autosomal dominante Ichthyose	ASPRV1, KLK11	146750, 620507	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_03	nein
Keratinopathische Ichthyoser	KRT1, KRT10, KRT2	607602, 113800, 600962, 607654, 144200, 146590, 113800, 609165, 607602, 1468	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_04	ja
Syndromale Ichthyosen	ABHD5, ALDH3A2, AP1B1, AP1S1, CD151, CLDN1, DOCK6, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, GJB2, GJB6, GTF2H5, MBTPS2, MPLKIP, NSDHL, PERP, PHYH, POMP, PORCN, SLC27A4, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, SUMF1, VIPAS39, VPS33B	275630, 270200, 242150, 609313, 179620, 609057, 607626, 614219, 300960, 302960, 618527, 133190, 600110, 614457, 278730, 601675, 610756, 616390, 610651, 148350, 220290, 601544, 602540, 149200, 148210, 124500, 129500, 612643, 612645, 220290, 616395, 308800, 301014, 308205, 300918, 234050, 300831, 308050, 619209, 619208, 266500, 618048, 601952, 305600, 608649, 609528, 256500, 619016, 158310, 602400, 272200, 613404, 208085	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_05	nein
Hyperkeratosen und Peeling-Skin-Syndrom	ATP2A2, ATP2C1, CAST, CDSN, CHST8, CSTA, DSG1, DSP, FLG2, MBTPS2, SERPINB8, TGM5, TRPV3	101900, 124200, 169600, 616295, 146520, 270300, 616265, 607936, 148700, 615508, 607450, 607655, 609638, 612908, 615821, 605676, 618084, 308800, 301014, 308205, 300918, 617115, 609796, 616400, 61459	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_06	nein
Erythrokeratodermia variabilis	GJA1, GJB3, GJB4, CARD14, ABCA12, KDSR, TRPM4	617525, 218400, 164200, 241550, 104100, 186100, 257850, 600309, 220290, 612644, 133200, 617524, 602723, 173200, 242500, 601277, 617526, 604559, 618531		EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_26	
Diffuse PPK	AQP5, CARD14, CAST, CTSC, GJB2, JUP, KRT1, KRT9, MBTPS2, NLRP1, POMP, SERPINB7, SERPINB8, SLURP1, TRPV3	600231, 602723, 173200, 616295, 170650, 245010, 245000, 148350, 220290, 601544, 602540, 149200, 148210, 124500, 601214, 611528, 607602, 113800, 600962, 607654, 144200, 146590, 144200, 308800, 301014, 308205, 300918, 606579, 618803, 617388, 615225, 618048, 601952, 615598, 617115, 248300, 616400, 614594	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_07	nein
Striäre PPK	DSG1, DSP, KRT1, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17, RHBDF2	148700, 615508, 607450, 607655, 609638, 612908, 615821, 605676, 607602, 113800, 600962, 607654, 144200, 146590, 615726, 615728, 615735, 613000, 167200, 184500, 167210, 148500	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_08	nein
Punktierte PPK	AAGAB, COL14A1, ENPP1	148600, 601665, 613312, 125853, 208000, 61552	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_09	nein
Pachyonychia congenita	KRT6A, KRT6B, KRT16, KRT17	615726, 615728, 613000, 167200, 184500, 16721	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_10	nein
Dysplasien mit assoziierter PPK	CTSC, GJB6, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17, WNT10A	170650, 245010, 245000, 129500, 612643, 612645, 220290, 615726, 615728, 615735, 613000, 167200, 184500, 167210, 224750, 150400, 251	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_11	nein
Sonstige Erkrankungen mit PPK	DSC2, GJB4, KANK2, KDSR, MT-TS1, PTEN, TA1	610476, 610476, 617524, 617783, 616099, 617526, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 276	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_12	nein
Porokeratose	FDPS, MVD, MVK, PMVK	616631, 614714, 260920, 175900, 610377, 17580	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_13	nein
Loricrin-Keratoderma	LORICRIN	604117	Sanger	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_27	nein
Epidermolysis bullosa simplex	DSP, DST, EXPH5, JUP, KLHL24, KRT14, KRT5, PKP1, PLEC, TGM5	607450, 607655, 609638, 612908, 615821, 605676, 614653, 615425, 615028, 601214, 611528, 617294, 601001, 131800, 125595, 131760, 161000, 131900, 619555, 179850, 131960, 619599, 619588, 619594, 609352, 604536, 616487, 226670, 612138, 131950, 613723, 609	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_14	nein
Epidermolysis bullosa dystrophica	COL7A1	131850, 131705, 132000, 131750, 604129, 226600, 226600, 6075	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_15	nein
Epidermolysis bullosa junctionalis	COL17A1, ITGA3, ITGA6, ITGB4, LAMA3, LAMB3, LAMC	122400, 619787, 614748, 619817, 226730, 619816, 619783, 245660, 619784, 226700, 226650, 104530, 619786, 619	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_16	nein
Kindler-Syndrom	FERMT1	173650	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_17	nein
Keratinozytärer Nävus	FGFR3, FGFR2, PIK3CA, NRAS, HRAS, KRAS	602849, 616482, 146000, 149730, 187601, 162900, 610474, 187600, 273300, 109800, 100800, 603956, 114500, 612247, 614592, 149730, 609579, 207410, 123150, 613659, 101600, 101200, 101600, 123790, 123500, 101400, 612918, 114550, 114480, 167000, 114500, 613089, 182000, 162900, 613659, 155500, 211980, 602501, 615108, 613224, 614470, 137550, 162900, 163200, 188470, 249400, 114500, 109800, 188470, 218040, 162900, 163200, 137550, 218040, 613659, 600268, 114480, 609942, 614470, 108010, 211980, 260350, 601626, 163200, 615278, 109800,	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_18	nein
Epidermolytischer Nävus	KRT1, KRT10, KRT2, PTCH1	607602, 113800, 600962, 607654, 144200, 146590, 113800, 609165, 607602, 146800, 605462, 610828, 109	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_19	nein
Nävus sebaceus	FGFR3, HRAS, KRAS, PTCH1	602849, 616482, 146000, 149730, 187601, 162900, 610474, 187600, 273300, 109800, 100800, 603956, 114500, 612247, 109800, 188470, 218040, 162900, 163200, 137550, 218040, 613659, 600268, 114480, 609942, 614470, 108010, 211980, 260350, 601626, 163200, 615278, 109800, 605462, 610828, 10	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_20	nein
Porokeratotischer ekkriner Nävus	GJB2	148350, 220290, 601544, 602540, 149200, 148210, 1245	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_21	nein
Akne Nävus	FGFR2	614592, 149730, 609579, 207410, 123150, 613659, 101600, 101200, 101600, 123790, 123500, 1014	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_22	nein
Vaskuläre Malformationssyndrome	ADA2, AKT1, EPHB4, GNA11, GNAQ, KCNJ12, PIK3CA, PTEN, RASA1, SLC25A5, TEK	182410, 615688, 114480, 615109, 114500, 176920, 167000, 618196, 617300, 145981, 615361, 163000, 185300, 612918, 114550, 114480, 167000, 114500, 613089, 182000, 162900, 613659, 155500, 211980, 602501, 615108, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 608354, 605462, 600195, 611	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_23	nein
Nicht-syndromale vaskuläre Malformationen	ACVRL1, BMPR2, CCM2, ENG, EPHB4, FLT4, GDF2, GLMN, KRIT1, MAP3K3, PDCD10, RASA1, SMAD4, SOX18, TEK	600376, 178600, 178600, 265450, 603284, 187300, 618196, 617300, 602089, 153100, 618780, 615506, 138000, 116860, 116860, 116860, 603285, 608354, 605462, 260350, 139210, 174900, 175050, 607823, 137940, 600195, 6172	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_24	nein
Sonstige Genodermatosen	CARD14, CTSB, CYLD, ENPP1, GJA1, GJB3, GJB4, GNAS, GTF2E2, IL36RN, KRT13, KRT4, KRT81, KRT83, KRT86, LMNA, NCSTN, PSEN1, PSENEN, RASA1, RECQL4, SPTLC1, ZMPSTE24	602723, 173200, 148370, 605041, 132700, 601606, 619132, 601665, 613312, 125853, 208000, 615522, 617525, 218400, 164200, 241550, 104100, 186100, 257850, 600309, 220290, 612644, 133200, 617524, 219080, 617686, 612462, 103580, 166350, 603233, 174800, 612463, 616943, 614204, 615785, 193900, 158000, 158000, 617756, 158000, 248370, 610140, 115200, 616516, 619793, 605588, 181350, 176670, 151660, 613205, 212112, 142690, 172700, 607822, 600274, 613737, 613694, 607822, 607822, 613736, 608354, 605462, 218600, 268400, 266280, 162400, 608612, 2752	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	SKIN_25	nein
Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom (HBOC)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	208900, 114480, 114480, 617883, 604370, 614320, 605724, 613029, 155255, 176807, 612555, 114480, 613347, 194070, 609054, 114480, 167000, 119580, 137215, 608089, 114480, 176807, 605309, 613399, 613390, 614291, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS, MLPA	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_01	ja
Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom (HNPCC)	EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2	613244, 613217, 609310, 158320, 276300, 158320, 120435, 619096, 614350, 619097, 608089, 614337, 619	NGS, MLPA	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_02	ja
Kolonkarzinom (ohne nähere Angabe)	APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, GREM1, MLH1, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NBN, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11, TP53	114500, 175100, 135290, 175100, 114550, 613659, 619182, 175100, 175100, 610069, 174900, 167000, 119580, 137215, 608089, 114480, 176807, 114500, 259500, 114480, 176807, 609265, 609310, 158320, 276300, 158320, 120435, 619096, 617100, 608089, 614350, 619097, 608089, 608456, 613659, 613065, 609135, 251260, 616415, 614337, 619101, 614337, 619101, 613399, 613390, 614291, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_03	nein
Polyposis coli	APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE, PTEN, RNF43, SMAD4, STK11	114500, 175100, 135290, 175100, 114550, 613659, 619182, 175100, 175100, 610069, 174900, 617100, 608089, 608456, 613659, 616415, 615381, 612591, 615083, 615139, 618336, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 617108, 260350, 139210, 174900, 175050, 155600, 260350, 175200, 273300, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_04	nein
Magenkarzinom	APC, ATM, BMPR1A, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, CTNNA1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, TP53	114500, 175100, 135290, 175100, 114550, 613659, 619182, 175100, 175100, 208900, 114480, 610069, 174900, 605724, 613029, 155255, 176807, 612555, 114480, 613347, 194070, 609054, 114480, 167000, 119580, 137215, 608089, 114480, 176807, 609265, 608970, 609310, 158320, 276300, 158320, 120435, 619096, 614350, 619097, 608089, 608456, 613659, 614337, 619101, 260350, 139210, 174900, 175050, 155600, 260350, 175200, 273300, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_05	nein
Schwannomatose	LZTR1, SMARCB1	605275, 616564, 615670, 609322, 162091, 614608, 60932	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_06	nein
Prostatakarzinom	ATM, BAP1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CHEK2, CDH1, HOXB13, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PMS2, PMS2, RAD51C, RAD51D, TP53	208900, 114480, 614327, 619762, 617883, 604370, 614320, 605724, 613029, 155255, 176807, 612555, 114480, 613347, 194070, 609054, 114480, 114500, 259500, 114480, 176807, 609265, 167000, 119580, 137215, 608089, 114480, 176807, 610997, 609310, 158320, 276300, 158320, 120435, 619096, 614350, 619097, 608089, 608456, 613659, 613065, 609135, 251260, 114480, 613348, 610832, 614337, 619101, 614337, 619101, 613399, 613390, 614291, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_07	nein
Pankreaskarzinom	APC, ATM, BAP1, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, CHEK2, CTRC, MLH1, MEN1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, POLD1, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, VHL	114500, 175100, 135290, 175100, 114550, 613659, 619182, 175100, 175100, 208900, 114480, 614327, 619762, 610069, 174900, 617883, 604370, 614320, 605724, 613029, 155255, 176807, 612555, 114480, 613347, 194070, 155755, 155601, 606719, 114500, 259500, 114480, 176807, 609265, 167800, 609310, 158320, 276300, 131100, 158320, 120435, 619096, 614350, 619097, 608089, 114480, 613348, 610832, 614337, 619101, 615381, 612591, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 613399, 613390, 614291, 155600, 260350, 175200, 273300, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165, 263400, 193300, 144700, 171300, 614291, 155600, 260350, 175200, 273300, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165, 263400, 193300, 144700, 171300, 156240, 608978, 136680, 256370, 194080, 194070	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_08	nein
Nierenkarzinom	BAP1, CHEK2, CDKN2A, FH, FLCN, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, VHL, WT1	614327, 619762, 114500, 259500, 114480, 176807, 609265, 155755, 155601, 606719, 150800, 606812, 135150, 114500, 173600, 144700, 605074, 114550, 607278, 616705, 609310, 158320, 276300, 158320, 120435, 619096, 614350, 619097, 608089, 114480, 613348, 610832, 614337, 619101, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 613399, 613390, 613642, 252011, 619259, 614165, 115310, 619224, 606764, 171300, 606864, 605373, 606864, 606764, 168000, 606864, 619167, 171300, 609322, 162091, 614608, 609322, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165, 263400, 193300, 144700, 171300, 156240, 608978, 136680, 256370, 194080, 194070	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_09	nein
Schilddrüsenkarzinom	APC, CDKN1B, DICER1, MET, PRKAR1A, PTEN, RET, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53	114500, 175100, 135290, 175100, 114550, 613659, 619182, 175100, 175100, 610755, 601200, 138800, 618272, 180295, 605074, 114550, 607278, 616705, 610489, 101800, 160980, 255960, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 142623, 171400, 142623, 155240, 171300, 162300, 613642, 252011, 619259, 614165, 115310, 619224, 606764, 171300, 606864, 605373, 606864, 606764, 168000, 606864, 619167, 171300, 155600, 260350, 175200, 273300, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_10	nein
Melanom	BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MC1R, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POT1, PTEN, RB1, TERT, TP53	614327, 619762, 617883, 604370, 614320, 605724, 613029, 155255, 176807, 612555, 114480, 613347, 194070, 609048, 155755, 155601, 606719, 613098, 266300, 266300, 613099, 203200, 266300, 193510, 614456, 103500, 103470, 617306, 609310, 158320, 276300, 158320, 120435, 619096, 614350, 619097, 608089, 614337, 619101, 616568, 615848, 613028, 607174, 158350, 158350, 176807, 605309, 182280, 109800, 180200, 259500, 180200, 613989, 613989, 615134, 614742, 601626, 614740, 202300, 114550, 114480, 151623, 260350, 607107, 259500, 260500, 114500, 137800, 618165	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_11	nein
Multiple endokrine Neoplasie	CDKN1B, MEN1, RET	610755, 131100, 142623, 171400, 142623, 155240, 171300, 16231	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_12	nein
Retinoblastom	RB1	182280, 109800, 180200, 259500, 18020	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_13	nein
Tuberöse Sklerose	TSC1	607341, 191100, 60669	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_14	nein
Paragangliom/ Phäochromozytom/ GIST	BAP1, CDKN1B, DLST, FH, KIT, MAX, PDGFRA, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL	614327, 619762, 610755, 618475, 150800, 606812, 606764, 154800, 172800, 273300, 154800, 601626, 171300, 175510, 607685, 142623, 171400, 142623, 155240, 171300, 162300, 613642, 252011, 619259, 614165, 601650, 115310, 619224, 606764, 171300, 606864, 605373, 606864, 606764, 168000, 606864, 619167, 171300, 171300, 263400, 193300, 144700, 171300	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_15	nein
DICER1-Syndrom	DICER1	601200, 138800, 618272, 180295	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	TUMOR_16	nein
Leber'sche hereditäre Optikusneuropathie	MT-ND1, MT-ND2, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND6	516000, 516001, 516003, 516004, 51600	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	EYE_11	nein
Marfan- & Loeys-Dietz-Syndrom	CBS, FBN1, IPO8, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2	236200, 236200, 614185, 608328, 129600, 604308, 616914, 102370, 154700, 184900, 619472, 619656, 619657, 613795, 614816, 107970, 615582, 132800, 609192, 610168, 614331, 133239	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	CT_01	nein
Ehlers-Danlos-Syndrom	ADAMTS2, AEBP1, B3GALT6, B4GALT7, BGN, C1R, C1S, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, COL12A1, DSE, FKBP14, PLOD1, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469	225410, 618000, 615349, 271640, 609465, 130070, 300989, 300106, 130080, 613783, 617174, 601776, 166210, 114000, 130060, 166200, 166710, 619115, 166220, 259420, 259420, 166710, 617821, 619120, 225320, 166220, 166210, 130050, 618343, 130000, 619329, 130010, 616471, 616470, 615539, 614557, 225400, 614170, 612350, 606408, 615963, 229200	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	CT_02	nein
(Thorakales) Aortenaneurysma /-dissektion	ACTA2, ABL1, BGN, COL3A1, COL5A1, COL5A2, ELN, EFEMP2, FBLN5, FBN1, FBN2, IPO8, LOX, MFAP5, MYH11, MYLK, PLOD1, PRKG1, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2	613834, 611788, 614042, 608232, 617602, 300989, 300106, 130050, 618343, 130000, 619329, 130010, 123700, 185500, 614437, 219100, 619764, 608895, 608895, 614434, 614185, 608328, 129600, 604308, 616914, 102370, 154700, 184900, 616118, 121050, 619472, 617168, 616166, 619351, 132900, 619350, 249210, 613780, 225400, 615436, 208050, 619656, 619657, 613795, 614816, 107970, 615582, 132800, 609192, 610168, 614331, 133239	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	CT_03	nein
Cutis laxa + Pseudoxanthoma elasticum	ABCC6, ALDH18A1, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP7A, EFEMP2, ELN, FBLN5, LTBP1, PYCR1, RIN2	264800, 614473, 177850, 601162, 219150, 616586, 616603, 278250, 219200, 617403, 618012, 304150, 300489, 309400, 614437, 123700, 185500, 219100, 619764, 608895, 608895, 614434, 619451, 614438, 612940, 613075	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	CT_04	nein
Störungen des Cholesterinstoffwechsels	ABCA1, APOA1, APOB, LDLRAP1, LCAT, LDLR, PCSK9, LIPA	205400, 604091, 618463, 105200, 619836, 144010, 615558, 603813, 136120, 245900, 143890, 143890, 603776, 603776, 278000, 278000	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	LIPID_01	nein
Störungen des Triglyzeridstoffwechsels	APOA5, APOC2, CREB3L3, GCKR, GPD1, GPIHBP1, LMF1, LP	144650, 145750, 207750, 619324, 613463, 614480, 615947, 246650, 238600, 238600, 144	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	LIPID_02	nein
Gemischte/ Sonstige Lipidstoffwechselstörungen	ABCG5, ABCG8, APOE, CYP27A1, LIPC, MTTP, NPC1, SAR1B	618666, 210250, 611465, 104310, 269600, 607822, 617347, 611771, 603075, 617347, 213700, 125853, 614025, 612797, 605552, 200100, 257220, 257220, 246700	NGS	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen	LIPID_03	nein
Zystische Fibrose (CFTR)	CTFR	219700	NGS, MLPA	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. zehn Wochen		ja
Huntington-Erkrankung (HTT)	HTT	143100	Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. vier Wochen		ja
Fuchs-Endothelydystrophie (TCF4 Repeatanalyse)	TCF4	613267	Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut, DNA	2 x 2,7 ml / 5 µg	ca. vier Wochen		nein
Aderhautmelanom	GNAQ, GNA11 (jeweils Exon 4 und Exon 5)	155720	Sanger, Fragmentlängenanalyse	EDTA-Blut, DNA, Tumorgewebe	2 x 2,7 ml / 5 µg + Gewebe/Biopsie	ca. zehn Tage		nein