

Achondroplasie (OMIM #100800)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

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

ADAM17 (OMIM #603639)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 infolge eines 21-Hydroxylasemangels (AGS, CAH; OMIM #201910)
--

SCHNELLTEST

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut
 Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 NEUGEBORENEEN, KLASSISCHES AGS:

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

Zytogenetik		
1	Geschlechtszuordnung	Chromosomenanalyse
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Autoimmunthyroiditis

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 (OMIM #105650)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 (OMIM #105650) (WES, MLPA)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Molekulargenetik		
	DNA Extraktion*	
1	Mutationen in 21 Genen (<i>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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 I (OMIM #160980)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA) Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

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

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

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

Punkt 3 wird nur auf Anfrage durchgeführt.

Congenitale amegakaryozytische Thrombopenie, CAMT (OMIM #604498)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>MPL</i>	7 x PCR inkl. Gel 10 x Sequenzierung ohne PCR

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

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Cowden Syndrom (OMIM #158350)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 Akantosis nigricans (OMIM #612247)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
- Transport: ungekühlt
- Untersuchungsdauer: 8-12 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: Auftrag zur labor diagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Faktor V Leiden (OMIM #227400)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	>90% Mutationen in <i>APC</i> und <i>MUTYH</i>	Whole Exome Sequencing (WES)

Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie, FDH (OMIM #615999)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Familiäre Erythrocytose 1 (OMIM #133100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	ca. 15% Mutationen in <i>EPOR</i> (Exons 7, 8)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 65% Mutationen in <i>CaSR</i>	6 x PCR inkl. Gel 9 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 Gen-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

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 Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	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

Siehe auch "Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber".

Fragiles X Syndrom (OMIM #300624)
--

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

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion**
		DNA Deaminierung***
2	99 % Repeatexpansion in <i>FMR1</i> [<1% Repeatexpansion in <i>AFF2</i> (<i>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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
- Transport: ungekühlt
- Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>G6PD</i>	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

Gonadendysgenese (LHCGR)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
- Transport: ungekühlt
- Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse
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

Hämochromatose (OMIM #235200)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Hämoglobinopathien (OMIM #604131, 613985, 603903)

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

1	HPLC, Elektrophorese	
Molekulargenetik (bei Bedarf)		
		DNA Extraktion*
2	Alpha-Thalassämie (häufige Mutationen**)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung
3	Alpha-Thalassämie, Mutationen in <i>HBA1</i> und <i>HBA2</i>	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
4	Beta-Thalassämie, Mutationen in <i>HBB</i>	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

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

****untersuchte Regionen:**

-a^{3.7}, -a^{4.2}, -(a)^{20.5}, --MED, --SEA, --THAI, --FIL, a₁ cd 14 [G>A], a₁ cd 59 [G>A] (Hb Adana),
a₂ init cd [T>C], a₂ cd 19 [-G], a₂ IVS1 [-5nt], a₂ cd 59 [G>A], a₂ cd 125 [T>C] (Hb Quong Sze),
a₂ cd 142 [T>C] (Hb Constant Spring), a₂ cd 142 [T>A] (Hb Icaria), a₂ cd 142 [A>T] (Hb Pakse),
a₂ cd 142 [A>C] (Hb Koya Dora), a₂ poly A-1 [AATAAA>AATAAG], a₂ poly A-2 [AATAAA>AATGAA],
anti-a^{3.7}-Gentriplikation; (Viennalab Kit)

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik				Preis (zzgl. 10% USt)
			DNA Extraktion*	74,90 €
1	hohe Penetranz	häufigste Mutationen in <i>PRSS1</i> (Exons 1-3)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR	328,50 €
1		Duplikationen in <i>PRSS1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese	172,90 €
3		seltene Mutationen in <i>PRSS1</i>	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR	155,60 €
1	mittlere Penetranz	häufigste Mutationen in <i>SPINK1</i> (Exon 4)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR	109,50 €
1		Deletionen in <i>SPINK1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese	wird bereits bei <i>PRSS1</i> MLPA erfasst
3		seltene Mutationen in <i>SPINK1</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR	328,50 €
2	niedrige Penetranz	35 häufigste Mutationen in <i>CFTR</i> **	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung	149,80 €
4		beschriebene Mutationen in <i>CTRC</i> (Exons 2-3, 7)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR	219,00 €
5		restliche Exons von <i>CTRC</i>	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR	547,50 €
6		Mutationen in <i>CaSR</i>	6 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR	795,30 €

* 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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".

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

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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>	4 x PCR inkl. Gel 5 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Hyperhomocysteinämie (OMIM #603174)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 65% Mutationen in <i>FGFR3</i> (Exons 9 und 13)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>FGFR3</i> (Exons 3, 5, 7, 8, 15)	4 x PCR inkl. Gel 5 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

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

LIG4 Syndrom (OMIM #606593)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in mind. 15 Genen (u.a. <i>ADGRG1 (GPR56), ARX, DCX, FKRP, FKTN, LARGE, LIS1, PAFAH1B1, POMGnT1, POMT1, POMT2, RELN, TUBA1A, TUBA1A, TUBB2B, VLDLR</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>DCX, FLNA, POMGnT1, POMT1, 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

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

MBL2 Defizienz (OMIM #614372)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	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) Typ 2 (OMIM #125851)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Muckle Wells Syndrom (OMIM #191900)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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".

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 Gen-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 Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

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

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

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 Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	88-95% Mutationen im <i>RET</i> Protoonkogen (Exon 10, 11, 13, 14 und 15)	5 x PCR inkl. Gel 5 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 Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	Mutationen im <i>RET</i> Protoonkogen (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 Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Myeloproliferative Erkrankung mit Erythrozytose (OMIM #147796)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut bzw. 5 ml Knochenmark (Heparin)

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
2	90% <i>JAK2</i> V617F	1 x PCR inkl Gel
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
2	Mutationen in 19 Genen (<i>PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1, NRAS, BRAF, RIT1, MAP2K1, SOS2, SHOC2, CBL, LZTR1, SPRED1, HRAS, MAP2K2, NF1, RASA2, RRAS, A2ML1</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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 14 Genen (<i>COL1A1, COL1A2, BMP1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, P3H1, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, SPARC, TMEM38B, WNT1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>COL1A1, 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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>CICN7</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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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 Gen-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 Gen-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 Gen-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

Paroxysmale Dyskinesie

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	10 mit Paroxysmalen Dyskinesien assoziierte Gene (<i>ADCY5, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, KCNMA1, KCNT1, PNKD, PRRT2, SCN8A, SLC2A1</i>)	Whole Exome Sequencing (WES)

Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (OMIM #312080)
--

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

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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, autosomal dominant (TRAPS; OMIM #142680)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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".

Pfeiffer Syndrom (OMIM #101600)

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

Molekulargenetik		
1	Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 7-8) (100% bei Typ 2+3, 95% bei Typ 1)	DNA Extraktion* 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 Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

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

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

Prader-Willi Syndrom (OMIM #176270)

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

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 8-14)	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 15-19)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

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

Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (OMIM #177735)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

Pyruvatkinasemangel (OMIM #266200)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

RAG1 Immundefizienz

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>MECP2, CDKL5, FOXG1, MEF2C, NTNG1</i>	Whole Exome Sequencing
2	Deletionen in <i>MECP2, CDKL5, FOXG1, 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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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	Chromosomenanalyse*
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.

Robinow Syndrom, autosomal rezessiv (OMIM #268310)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

SETBP1 Mutationshotspots im Exon 4

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SH2B3</i> (Exon 2)	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>SH2B3</i> (Exons 4-7, 8-9)	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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse
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>	6 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.

SIFD Syndrom (OMIM #616084)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Sotos Syndrom (OMIM #117550)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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	Chromosomenanalyse**

* 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.**

Subtelomeranalyse

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik

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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
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> (Exons 2-4, 11)	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

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

Torsionsdystonie, autosomal dominant (OMIM #128100)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

Transthyretin Amyloidose (OMIM #176300)
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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: Auftrag zur labor diagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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.

Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom (OMIM #262500)
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	2-5 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 12 Genen (<i>GH1, GHR, GHRH, GHRHR, HESX1, IGF1, IGF1R, IGFALS, LHX3, LHX4, POU1F1 (=PIT1), PROP1</i>)	Whole Exome Sequencing
2	Deletionen in <i>GHR, IGF1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3	Deletionen in <i>GH1, GHRHR, HESX1, IGF1R, IGFALS, LHX3, LHX4, POU1F1 (=PIT1), 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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: 2-5 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

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

Wilms Tumor 1 (OMIM #194070)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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

Wiskott-Aldrich Syndrom (OMIM #301000)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	97-98% Mutationen in <i>WAS</i>	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

X-gebundene Agammaglobulinämie (OMIM #300755)

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenanalyse*
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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse
- Transport: ungekühlt
- Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

* nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

X-SCID (OMIM #300400)

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Auftrag zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik
Einverständniserklärung zur Durchführung einer Gen-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