



Leistungsart	Gen	OMIM	Preis netto	Preis brutto
Achondroplasie	FGFR3	100800	184,40	202,84
ADAM17	ADAM17	603639	2.045,90	2.250,49
Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylasemangel	CYP21A2	201910	760,70	836,77
Alagille Syndrom (1)	JAG1	118450	2.401,30	2.641,43
Alagille Syndrom (2)	JAG1	118450	172,90	190,19
Amyotrophe Lateralsklerose 2 (1)	ALS2	205100	1.216,00	1.337,60
Amyotrophe Lateralsklerose 2 (2)	ALS2	205100	2.143,90	2.358,29
Angelman Syndrom (1)	SNRPN	105830	172,90	190,19
Angelman Syndrom (2) (UPD15, 6 polymorphe Marker)	SNRPN	105830	455,30	500,83
APECED (1)	AIRE	240300	622,40	684,64
APECED (2)	AIRE	240300	622,40	684,64
Apert Syndrom	FGFR2	101200	184,40	202,84
Array	CGH/SNP Array		1.073,50	1.180,85
Autoimmunthyroiditis	CTLA4 c.49G>A	123890	138,30	152,13
Azoospermie (Oligospermie)	AZF	415000	391,90	431,09
Beckwith-Wiedemann Syndrom (MS-MLPA)	H19/KCNQ1OT1	130650	420,70	462,77
Bernard-Soulier Syndrom (1)	GP1BA	606672	559,00	614,90
Bernard-Soulier Syndrom (2)	GP1BB	138720	340,00	374,00
Bernard-Soulier Syndrom (3)	GP9	173515	184,40	202,84
Blackfan-Diamond Anämie (RPS19, 1)	RPS19	105650	605,10	665,61
Blackfan-Diamond Anämie (RPS19, 2) (Deletionen)	RPS19	105650	172,90	190,19
Blackfan-Diamond Anämie (WES, 21 Gene; MLPA)			2.400,00	2.640,00
Börjeson-Forsman-Lehmann Syndrom	PHF6	301900	887,50	976,25
Botendienstpauschale innerhalb Wien	Abholung v. Labdia		32,40	35,64
Branchio-oto-renales Syndrom (BOR; WES)	EYA1, SIX5, SIX1		2.244,00	2.468,40
CACP Syndrom (1)	PRG4	208250	605,10	665,61
CACP Syndrom (2)	PRG4	208250	968,20	1.065,02
Carney Complex	PRKAR1A	160980	1.025,80	1.128,38
cDNA-Synthese			64,50	70,95
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (1)	MFN2	608507	887,10	975,81

Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (2)	MFN2	608507	593,30	652,63
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A (3) (Deletionen)	MFN2	608507	171,90	189,09
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C (1)	SH3TC2	608206	386,10	424,71
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C (2)	SH3TC2	608206	1.533,00	1.686,30
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H (1)	FGD4	611104	933,60	1.026,96
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H (2)	FGD4	611104	657,00	722,70
Charge Syndrom (WES)	CHD7	214800	2.244,00	2.468,40
Citrat Blut Verarbeitung für ZG			46,10	50,71
Cong. amegakaryozytische Thrombopenie (CAMT)	MPL	604498	979,70	1.077,67
Congenitales nephrotisches Syndrom (1)	NPHS1	256300	1.728,90	1.901,79
Congenitales nephrotisches Syndrom (2)	NPHS2	256300	950,90	1.045,99
Congenitales nephrotisches Syndrom (3)	WT1	256300	230,50	253,55
Cowden Syndrom (1)	PTEN	158350	184,40	202,84
Cowden Syndrom (2)	PTEN	158350	968,20	1.065,02
Cowden Syndrom (3; Deletionen)	PTEN	158350	172,90	190,19
Crigler-Najjar Syndrom	UGT1A1	218800, 606785	605,10	665,61
Crouzon Syndrom (1)	FGFR2	123500	293,90	323,29
Crouzon Syndrom (2)	FGFR2	123500	657,00	722,70
CSF3R (Exons 14, 17)	CSF3R		345,60	380,16
CVID (TNFRSF13B; 1)	TNFRSF13B	604907	293,90	323,29
CVID (TNFRSF13B; 2)	TNFRSF13B	604907	328,50	361,35
CVID (TNFRSF13C)	TNFRSF13C	159530	403,40	443,74
Cystische Fibrose	CFTR	219700	224,80	247,28
Deaminierung			35,30	38,83
Denys-Drash Syndrom (WT1 Exons 8-9)	WT1		230,50	253,55
Denys-Drash Syndrom (WT1 restliche Exons)	WT1		795,30	874,83
Distale renale tubuläre Azidose (SLC4A1)	SLC4A1	179800, 611590	1.417,80	1.559,58
DNA-Extraktion			74,90	82,39
DNA-Sequenzierung ohne PCR, je Ansatz			46,10	50,71
EDTA Blut Verarb. für Zytogenetik			46,10	50,71
Ektodermale Dysplasie (WES, 42 Gene)			2.550,00	2.805,00
Ektodermale Dysplasiesy., TP63-assoziiert (AEC=HWS, RHS)	TP63	603273	841,40	925,54
Ektodermale Dysplasiesyndrome, TP63-assoziiert	TP63	603273	1.763,50	1.939,85
Epilepsie (WES)			2.550,00	2.805,00
Erythropoietische Protoporphyrurie	FECH	177000	1.198,70	1.318,57
Faktor V Leiden	F5	227400	63,40	69,74

Fam. hypocalciurische Hypercalcämie Typ 1 (FHH1)	CASR	145980	870,20	957,22
Fam. hypocalciurische Hypercalcämie Typ 2 (FHH2)	GNA11 (Exons 2-4)	145981	403,40	443,74
Fam. hypocalciurische Hypercalcämie Typ 3 (FHH3)	AP2S1 (Exon 2)	600740	184,40	202,84
Fam. isolierter Hyperparathyreoidismus (FHIP) (1)	CDC73	607393	1.763,50	1.939,85
Fam. isolierter Hyperparathyreoidismus (FHIP) (2; Deletionen)	CDC73	607393	172,90	190,19
Familiäre adenomatöse Polyposis coli 1+2 (WES)	APC, MUTYH	175100, 608456	2.244,00	2.468,40
Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie (FDH)	ALB (Exon7)	103600	184,40	202,84
Familiäre Erythrocytose 1	EPOR (Exons 7-8)	133100	340,00	374,00
Familiäres Granulomatosesyndrom (BS, EOS)	NOD2	605956	386,10	424,71
Familiäres Mittelmeerfieber	MEFV	249100	224,80	247,28
FISH, 2 Sonden			149,80	164,78
Fragiles X Syndrom (1)	FMR1	300624	236,30	259,93
Fragiles X Syndrom (2)	FMR1	300624	126,80	139,48
Fragiles X Syndrom/X Inaktivierung (3)	AR		126,80	139,48
Fragiles X Tremor/Ataxiesyndrom	FMR1	300623	299,70	329,67
Frasier Syndrom (WT1 Intron 9 Splice site Mut.)	WT1		184,40	202,84
Frasier Syndrom (WT1 restliche Exons)	WT1		841,40	925,54
GATA1 assoz. Zytopenie (1)	GATA1	305371	184,40	202,84
GATA1 assoz. Zytopenie (2)	GATA1	305371	374,60	412,06
GATA2	GATA2	137295	714,60	786,06
Genetische Beratung 1. Stunde			172,90	190,19
Genetische Beratung 1/2 Std.			86,40	95,04
Genetische Beratung Arztbrief			35,30	38,83
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel	G6PD	305900	933,60	1.026,96
Gonadendysgenese (LHCGR, 1)	LHCGR	152790	184,40	202,84
Gonadendysgenese (LHCGR, 2)	LHCGR	152790	1.322,60	1.454,86
Gonadendysgenese (NR5A1)	NR5A1 (SF1)		714,60	786,06
Gonadendysgenese (SRY)	SRY		184,40	202,84
Hämochromatose (C282Y/H63D/S65C)	HFE	235200	224,80	247,28
Hämoglobinopathie			371,80	408,98
Handling fee incl. cheques in USD, longterm payments			54,10	59,51
Heredit Albright'sche Osteodystrophie (1)	GNAS1	103580	1.043,10	1.147,41
Heredit Albright'sche Osteodystrophie (2)	GNAS1	103580	161,40	177,54
Hereditäre Pankreatitis	PRSS1 häufigste Mutationen	167800	403,40	443,74
Hereditäre Pankreatitis	SPINK1 häufigste Mutationen	167800	109,50	120,45
Hereditäre Pankreatitis	PRSS1, SPINK1 Dupl./Deletion	167800	172,90	190,19

Hereditäre Pankreatitis	SPINK1 seltene Mutationen	167800	328,50	361,35
Hereditäre Pankreatitis	PRSS1 seltene Mutationen	167800	155,60	171,16
Hereditäre Pankreatitis	CTRC bekannte Mutationen	167800	219,00	240,90
Hereditäre Pankreatitis	CTRC restliche Exons	167800	547,50	602,25
Holt-Oram Syndrom	TBX5	142900	887,50	976,25
HPLC			84,80	93,28
Hyper-IgD Syndrom	MVK	260920	979,70	1.077,67
Hyper-IgE Syndrom, dominant (1)	STAT3	147060	1.262,10	1.388,31
Hyper-IgE Syndrom, dominant (2)	STAT3	147060	493,80	543,18
Hyper-IgE Syndrom, rezessiv	DOCK8	147060	2.483,90	2.732,29
Hyper-IgM Immundefizienz, X chromosomal	CD40LG	308230	793,60	872,96
Hyperbilirubinämie Typ 1	UGT1A1	237900	184,40	202,84
Hyperhomocysteinämie	MTHFR	603174	63,40	69,74
Hypocalcämie autosomal dominant/Hypoparathyroidismus	GNA11 (Exons 2, 4, 5, 7)	615361	512,90	564,19
Hypochondroplasie (1)	FGFR3	146000	293,90	323,29
Hypochondroplasie (2)	FGFR3	146000	484,10	532,51
Hypothyreose (1)	TPO		668,50	735,35
Hypothyreose (2)	TPO		1.095,00	1.204,50
IL7R Immundefizienz	IL7R		950,90	1.045,99
IPEX Syndrom	FOXP3	304790	1.106,50	1.217,15
Kallmann Syndrom (WES, 39 Gene)			2.550,00	2.805,00
Karyogramm aus Blut			247,80	272,58
Karyogramm aus Knochenmark			327,40	360,14
Kosten für Ansatz (Leerbefund)			74,90	82,39
Laktoseintoleranz, primäre Form	-13910T>C, -22018A>G	223100	63,40	69,74
Leukozyten-Präparation			65,70	72,27
LIG4 Syndrom	LIG4		541,70	595,87
Lissenzephalie (WES, mind. 15 Gene; MLPA)			2.550,00	2.805,00
Lissenzephalie Typ 1, autosomal	PAFAH1B1	607432	1.169,90	1.286,89
Lissenzephalie Typ 1, X chromosomal	DCX	300067	731,90	805,09
Lissenzephalie Typ 3, autosomal	TUBA1A	602529	512,90	564,19
Manipulationsgebühr			61,20	67,32
Marfan Syndrom (WES)	FBN1, TGFB2, TGFB1, TGFBR2		2.346,00	2.580,60
MBL2 Defizienz	MBL2	614372	265,10	291,61
MEN1 assoziierte Erkrankungen (WES, 10 Gene; MLPA)			2.400,00	2.640,00
Methämoglobinämie	CYB5R3	250800	887,50	976,25

MLPA inkl. PCR+ Kapillarelektroph+Auswertg			172,90	190,19
MLPA Mikrodel+dup inkl. DNA-Extraktion			247,80	272,58
MLPA Subtelomer inkl. DNA-Extraktion			420,70	462,77
MLPA XLMR inkl. DNA-Extraktion			247,80	272,58
MODY Typ 1-3,5 (Deletionen)	HNF4A, GCK, HNF1A, HNF1B		172,90	190,19
MODY Typ 2	GCK	125851	1.060,40	1.166,44
MODY Typ 3	HNF1A	600496	997,00	1.096,70
molekulargenetische Befundung			34,60	38,06
Muckle Wells Syndrom (1)	NLRP3	191900	386,10	424,71
Muckle Wells Syndrom (2)	NLRP3	191900	547,50	602,25
Muckle Wells Syndrom (3)	NLRP3	191900	265,10	291,61
Multiple endokrine Neoplasie Typ1 (MEN1)	MEN1	131100	841,40	925,54
Multiple endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2A)	RET-Protoonkogen	171400	622,40	684,64
Multiple endokrine Neoplasie Typ2 (MEN2B)	RET-Protoonkogen	171400	184,40	202,84
Multiple endokrine Neoplasie Typ4 (MEN4)	CDKN1B	600778	449,50	494,45
Multiple kartilaginäre Exostosen (1)	EXT1	133700	1.325,50	1.458,05
Multiple kartilaginäre Exostosen (2)	EXT2	133700	1.763,50	1.939,85
Mutationsträgeranalyse (bekannte Mutation)	bekannte Mutation		184,40	202,84
Myeloproliferative Erkrankungen mit Erythrozytose	JAK2 (V617F)	147796	138,30	152,13
Myeloproliferative Erkrankungen mit Erythrozytose	JAK2 Exon 12	147796	184,40	202,84
MYH9 ass. Makrothrombozytopenien (head bzw. tail domain Mut.)	je 3 Stufen, Preise auf Anfrage			
MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (WES; MLPA)	MYH9		2.400,00	2.640,00
Nijmegen-Chromosomalbruch Syndrom	NBN	251260	184,40	202,84
Noonan Syndrom (WES, 19 Gene)		163950	2.550,00	2.805,00
NUDT15 assoziierte Leukopenie	NUDT15	615792	184,40	202,84
Osteogenesis imperfecta (WES; 14 Gene)			2.550,00	2.805,00
Osteopetrosis, autosomal rezessiv (1)	TCIRG1	259700	1.181,40	1.299,54
Osteopetrosis, autosomal rezessiv (2)	OSTM1	259700	731,90	805,09
Osteopetrosis, autosomal rezessiv bzw. dominant (3)	CICN7	259700, 166600	2.028,60	2.231,46
Pachydermoperiostose	HPGD		814,40	895,84
Paragangliom 1 (PGL1)	SDHD	168000	449,50	494,45
Paragangliom 1, 3 & 4 (Deletionen)	SDHD/SDHB/SDHC		172,90	190,19
Paragangliom 3 (PGL3)	SDHC	605373	731,90	805,09
Paragangliom 4 (PGL4)	SDHB	115310	950,90	1.045,99
Paroxysmale Dyskinesie (WES, 10 Gene)			2.550,00	2.805,00
PCR inkl. Gelanalyse			63,40	69,74

Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (1; Deletionen)	PLP1	312080	247,80	272,58
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (2)	PLP1	312080	841,40	925,54
Pena Shokeir Sy. Typ I/cong. myasthenes Syndrom	RAPSN	208150	858,20	944,02
Pendred Syndrom (1)	SLC26A4	605646	403,40	443,74
Pendred Syndrom (2)	SLC26A4	605646	1.688,60	1.857,46
Pendred Syndrom (3; Deletionen)	SLC26A4	605646	172,90	190,19
Periodisches Fieber, autosomal dominant	TNFRSF1A	142680	230,50	253,55
Pfeiffer Syndrom (1)	FGFR2	101600	841,40	925,54
Pfeiffer Syndrom (2)	FGFR1	101600	109,50	120,45
Phäochromozytom	RET/SDHD/SDHB/SDHC/VHL	171300	3.204,30	3.524,73
Phäochromozytom, Paragangliom (WES, mind. 20 Gene; MLPA)		171300	2.754,00	3.029,40
Prader Willi Syndrom (1)	SNRPN	176270	172,90	190,19
Prader Willi Syndrom (2) (UPD15, 6 polymorphe Marker)	SNRPN	176270	455,30	500,83
Premature Ovarian Failure (POF; FXPOI)	FMR1	311360	299,70	329,67
Premature Ovarian Failure 4	BMP15	300510	340,00	374,00
Progressive myoklonale Epilepsie des Typs Unverricht Lundborg	CSTB	257800	172,90	190,19
Prothrombin 20210G>A	F2	176930	63,40	69,74
Pseudoachondroplasie (1)	COMP	177170	512,90	564,19
Pseudoachondroplasie (2)	COMP	177170	438,00	481,80
Pseudohypoaldosteronismus Typ I	NR3C2 (MLR)	264350	1.371,60	1.508,76
Pyruvatkinasemangel (1)	PKLR	266200	933,60	1.026,96
Pyruvatkinasemangel (2; Deletionen)	PKLR	266200	172,90	190,19
RAG1 Immundefizienz	RAG1	179615	541,70	595,87
RAG2 Immundefizienz	RAG2	179616	393,80	433,18
Real-Time PCR inkl. Auswertung			124,50	136,95
Restriktionsverdau			64,50	70,95
Rett (like) Syndrom (WES, MLPA)	MECP2, CDKL5, FOXP1, MEF2C, NTNG1		2.600,00	2.860,00
Rett Syndrom (1)	MECP2	312750	495,60	545,16
Rett Syndrom (2) (Deletionen)	MECP2	312750	176,40	194,04
Rett Syndrom (3)	MECP2	312750	219,00	240,90
RNA-Präparation			80,70	88,77
Robinow Syndrom, autosomal rezessiv	ROR2	268310, 180700	1.262,10	1.388,31
Rubinstein Taybi Syndrom (1)	CREBBP	180849	1.636,70	1.800,37
Rubinstein Taybi Syndrom (2; Deletionen)	CREBBP	180849	172,90	190,19
RUNX1	RUNX1	151385	997,00	1.096,70
Schilddrüsenhormonresistenz (1)	THRB	190160	512,90	564,19

Schilddrüsenhormonresistenz (2)	THRB	190160	438,00	481,80
SETBP1 (Hotspots im Exon 4)	SETBP1	611060	184,40	202,84
SH2B3 assoz. Erythrozytose (1)	SH2B3	605093	230,50	253,55
SH2B3 assoz. Erythrozytose (2)	SH2B3	605093	311,20	342,32
SHOX assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom (1)	SHOX	312865	916,30	1.007,93
SHOX assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom (2) (Deletionen)	SHOX	312865	172,90	190,19
SIFD Syndrom	TRNT1	616084	778,00	855,80
Silver-Russell Syndrom (1) (Imprinting Region 11p, MS-MLPA)	H19/KCNQ1OT1	180860	420,70	462,77
Silver-Russell Syndrom (2) (UPD7, MS-PCR)	PEG1/MEST	180860	98,00	107,80
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom	GPC3	312870	1.152,60	1.267,86
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	DHCR7	270400	841,40	925,54
Sotos Syndrom (1)	NSD1	117550	1.682,80	1.851,08
Sotos Syndrom (2) (Deletionen)	NSD1	117550	172,90	190,19
Spesen des Geldverkehrs (cheques)			43,30	47,63
Spezielle Mutationsnachweismethoden			86,40	95,04
Syndrom des persistenten Müller-Ganges Typ II	AMHR2	261550	188,10	206,91
Taubheitsassoziierte distale renale tubuläre Azidose	ATP6V1B1	267300	1.152,60	1.267,86
Thiamin-responsive megaloblastische Anämie	SLC19A2	603941	714,10	785,51
Thrombocytose (1; MPL Exon 10)	MPL	159530	184,40	202,84
Thrombocytose (2; MPL Exons 2-4, 11)	MPL	159530	438,00	481,80
Thrombocytose (CALR Exon 9)	CALR		184,40	202,84
Torsionsdystonie, autosomal dominant	DYT1	128100	184,40	202,84
Transthyretin Amyloidose	TTR	176300	512,90	564,19
Tumoröse Calcinose (1)	FGF23	211900	403,40	443,74
Tumoröse Calcinose (2)	GALNT3	211900	1.106,50	1.217,15
Tumoröse Calcinose (3)	KL	211900	806,80	887,48
Tumoröse Calcinose (normophosphatämisch)	SAMD9	610455	1.008,60	1.109,46
UPD 14	MEG3	605636	172,90	190,19
Vitamin D-abhäng. Rachitis Typ I	CYP27B1	264500	793,60	872,96
Von Hippel Lindau Syndrom (1)	VHL	193300	403,40	443,74
Von Hippel Lindau Syndrom (2) (Deletionen)	VHL	193300	172,90	190,19
Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom	GHR	262500	1.388,90	1.527,79
Wachstumsstörung (GH1) inkl. MLPA	GH1	139250	824,20	906,62
Wachstumsstörung (GHRH)	GHRH	139190	512,90	564,19
Wachstumsstörung (GHRHR)	GHRHR	139191	1.325,50	1.458,05
Wachstumsstörung (HESX1)	HESX1	601802	403,40	443,74

Wachstumsstörung (IGF1)	IGF1	147440	731,90	805,09
Wachstumsstörung (IGF1R) inkl. MLPA	IGF1R	147370	2.293,70	2.523,07
Wachstumsstörung (IGFALS)	IGFALS	601489	559,00	614,90
Wachstumsstörung (POU1F1)	POU1F1	173110	731,90	805,09
Wachstumsstörung (PROP1)	PROP1	601538	403,40	443,74
Wachstumsstörung (WES, 12 Gene; MLPA)			2.754,00	3.029,40
WHIM Syndrom	CXCR4	193670	184,40	202,84
Whole Exome Sequencing (WES)	Preis abh. von Fragestellung			
Wilms Tumor 1 (WT1 komplett)	WT1	194070	1.025,80	1.128,38
Wiskott Aldrich Syndrom	WAS	301000	933,60	1.026,96
X geb. lymphoprolif. Erkrankung Typ 1 (XLP1, weibl., 1)	SH2D1A	308240	438,00	481,80
X geb. lymphoprolif. Erkrankung Typ 1 (XLP1, weibl., 2, Deletionen)	SH2D1A	308240	172,90	190,19
X geb. lymphoproliferative Erkrankung Typ 1 (XLP1, männlich)	SH2D1A	308240	502,87	553,15
X gebundene Agammaglobulinämie	BTK	300300	1.682,80	1.851,08
X gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 2 (XLP2)	XIAP	300079	778,00	855,80
X gebundener renaler Diabetes insipidus	AVPR2	300538	449,50	494,45
X Inaktivierung (FMR1/AR) mit DNA Extraktion	AR, FMR1		236,30	259,93
X Inaktivierung (FMR1/AR) ohne DNA Extraktion	AR, FMR1		161,40	177,54
X-SCID	IL2RG	300400	870,20	957,22
ZAP70 Defizienz	ZAP70	269840	1.043,10	1.147,41
Zellisol./Leichtkettenfärb/FISH MM (+11,13q,17p,14q-Rearr.)			507,20	557,92
Zöliakie HLA DQ2, DQ8	DQ2, DQ8	212750	126,80	139,48
Zuckerintoleranz (Laktose, Fruktose)	LCT, ALDOB		224,80	247,28