

Leistungsverzeichnis
Leistungsverzeichnis:

Indikation*	Methode*	Bearbeitungszeit [Wochen]
Achromatopsie (ACHM) (6 Gene)	NGS	<9
Adipositas (Kopiezahlveränderung)	MLPA	2-4
Adipositas (44 Gene)	NGS	<9
Adipositas, syndromal (108 Gene)	NGS	<11
Alzheimer Demenz (familiär)	NGS + MLPA	2-4
Amyotrophe Lateralsklerose (familiär) (ALS) (42 Gene)	NGS + Fragment-PCR + Southern Blot	2-4
Anämie (162 Gene)	NGS	<9
Angeborene Chromosomenstörung (postnatal und Abort)	Karyotypisierung	2-3
Angeborene Chromosomenstörung (pränatal)	Karyotypisierung	2-3
Angeborene Defekte der Phagozytenzahl/-funktion (42 Gene)	NGS	<9
Angelman-Syndrom (AS)	MLPA; Sequenzierung	<9
Angelman-Syndrom/Prader-Willi-Syndrom (Deletion 15q11.2)	FISH	1
Antikörpermangel (40 Gene)	NGS	<9
APOE Genotypisierung	Sequenzierung	2-4
Arrhythmie (19 Gene)	NGS	<9
Arrhythmogene rechtsventrikuläre Kardiomyopathie (ARVC) (21 Gene)	NGS	<9
Augenerkrankungen, erblich (137 Gene)	NGS	<9
Autoinflammatorische Störungen (51 Gene)	NGS	<9
Bardet-Biedl-Syndrom (28 Gene)	NGS	<9
Beckwith-Wiedemann-Syndrom / Exomphalos-Makroglossie-Gigantismus-Syndrom (EMG)	MLPA; NGS	<9
Bindegewebserkrankungen	NGS	<9
Blasenmole (familiär)	Sequenzierung / NGS	<9
Börjeson-Forsman-Lehmann-Syndrom	Sequenzierung / NGS	<9
Brugada-Syndrom (BrS)(11 Gene)	NGS	<9
Chimärismus-Analyse	Interphase-FISH	<1
Chorea Huntington-ähnliche Störung (HDL2)	Fragment-PCR	2-4
Chorea Huntington-Krankheit (HD)	Fragment-PCR	2-4
Chorioretinale Atrophie / Degeneration (3 Gene)	NGS	<9

Leistungsverzeichnis

Coffin-Siris-Syndrom	MLPA; NGS	<9
Cowden-Syndrom	NGS + MLPA	<9
Creutzfeld-Jakob-Krankheit (CJD)	NGS	<9
Cri-du-Chat-Syndrom	MLPA	2-4
Defekte der intrinsischen und angeborenen Immunität (71 Gene)	NGS	<9
Diabetes (Comprehensive) (78 Gene)	NGS + MLPA	<9
Dihydropyrimidinase Aktivitätsbestimmung	Real-Time PCR	2
Dilatative Kardiomyopathie (DCM) (45 Gene)	NGS + MLPA	<9
Epilepsie (92 Gene)	NGS	<9
Exom / Trio-Exom	NGS	<11
Fatale familiäre Insomnie (FFI)	Sequenzierung	2-4
Fragile-X assoziierte Ovarialinsuffizienz (FXPOI)	Fragment-PCR, Southern Blot	<9
Fragiles-X-Syndrom (FXS)	Fragment-PCR, Southern Blot	<9
Fragiles-X-assoziiertes Tremor-/Ataxie-Syndrom (FXTAS)	Fragment-PCR, Southern Blot	<9
Frontotemporale Demenz (FTD) (42 Gene)	NGS + Fragment-PCR + Southern Blot + MLPA	2-4
Gerstmann-Sträussler-Scheinker-Krankheit (GSSS)	Sequenzierung	2-4
Gezielter Nachweis (sub)mikroskopisch kleiner angeborener und erworbener numerischer und struktureller Chromosomenaberrationen.	FISH an Meta/Interphasen mit kommerziellen / selbst hergestellten Sonden	1
Hereditäre Optikusatrophie und Leber-Optikusatrophie (LHON) (18 Gene)	NGS	<9
Hereditäre spastische Paraparesen (HSPs) (63 Gene)	NGS	<9
Hereditäres Angioödem (HAE) (11 Gene)	NGS	<9
Hereditäres Brust-und Ovarialkarzinom (HBOC) (14 Gene)	NGS + MLPA	<9
Hereditäres Brust-und Ovarialkarzinom (HBOC) -therapierelevant (5/2 Gene)	NGS + MLPA	2-4
Herzgene - großes Panel (153 Gene)	NGS	<9
Hornhautdystrophien (27 Gene)	NGS	<9
Hörstörungen (65 Gene)	NGS	<9
Hypertrophe Kardiomyopathie (HCM) (34 Gene)	NGS	<9
Immundefekt - allgemein, gemäß IUIS 2022 (440 Gene)	NGS	<9

Leistungsverzeichnis

Immundefekte, die die zelluläre und humorale Immunität beeinträchtigen (64 Gene)	NGS	<9
Immundysregulation (51 Gene)	NGS	<9
Imprinting-Störungen, Multi Locus Analyse	MLPA	2-4
Juveniles Polyposis-Syndrom	NGS + MLPA	<9
Kagami-Ogata-Syndrom / UPD(14)pat	MLPA	2-4
Katarakt - gesamt (53 Gene)	NGS	<9
Knochenmarkversagen (38 Gene)	NGS	<9
Katecholaminerge polymorphe ventrikuläre Tachykardie (CPVT) (11 Gene)	NGS	<9
Kombinierte Immundefekte mit assoziierten oder syndromalen Merkmalen (66 Gene)	NGS	<9
Kongenitale stationäre Nachtblindheit (15 Gene)	NGS	<9
Koninatale Hypothyreose (47 Gene)	NGS	<9
Lebersche kongenitale Amaurose (LCA) (30 Gene)	NGS	<9
Li-Fraumeni / Li-Fraumeni-like Syndrom	NGS + MLPA	<9
Lipodystrophie (37 Gene)	NGS	<9
Long-QT-Syndrom (16 Gene)	NGS	<9
Lynch-Syndrom (HNPCC) (4 Gene)	NGS + MLPA	<9
Magenkarzinom, hereditär, diffus (1 Gen)	NGS + MLPA	<9
Medulläres Schilddrüsenkarzinom (6 Gene)	NGS + MLPA	<9
Mikrodeletion 22q11.2 (CATCH22, DiGeorge-Syndrom, Herzfehler, VCFS1) postnatal	FISH	1
Mikrodeletion 22q11.2 (CATCH22, DiGeorge-Syndrom, Herzfehler, VCFS1) pränatal	FISH	<1
Mikrodeletion 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom) postnatal	MLPA	2-4
Miller-Dieker-Syndrom (Mikrodeletion 17p13.3)	MLPA	2-4
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (14 Gene)	NGS	<9
Molekulare Karyotypisierung	SNP-Array	<9
Morbus Stargardt, Makuladystrophien (23 Gene)	NGS	<9
Mosaik bzw. Markerchromosomenabklärung	FISH	1
Multi Locus Imprinting Störung	MLPA; NGS	2-4
Multiple endokrine Neoplasie Typ 1	NGS + MLPA	<9
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2	NGS + MLPA	<9

Leistungsverzeichnis

Myelodysplastische Neoplasien (MDS)(187 Gene)	NGS	<9
Myeloide Neoplasie / Leukämie (58 Gene)	NGS	<9
Myotone Dystrophie Typ I	Fragment-PCR, Southern Blot	<9
Myotone Dystrophie Typ II	Fragment-PCR, Southern Blot	<9
Neonataler Diabetes (Kopiezahlveränderung)	MLPA	2-4
Neonataler Diabetes (3 Gene)	NGS	<9
Neurofibromatose Typ 1 (Morbus Recklinghausen)	NGS + MLPA	<9
Neurofibromatose Typ 2 / Schwannomatose	NGS + MLPA	<9
Nicht-syndromale Schwerhörigkeit und Taubheit (DFNB1) (2 Gene)	NGS	2-4
Nicolaidis-Baraitser-Syndrom	NGS	<9
Non-Compaction-Kardiomyopathie (NCCM) (6 Gene)	NGS	<9
OPS-Code 1 - 942 (komplexe neuropädiatrische Diagnostik)	NGS	2
OPS-Code 1 - 944 (Basisdiagnostik bei unklarem Symptomkomplex bei Neugeborenen, Säuglingen und Kindern)	NGS	2
Ovarialkarzinom, kleinzellig, vom hyperkalzämischen Typ (SCOHT)	NGS	<9
Panel on demand	NGS	<11
Parkinson-Syndrom (67 Gene)	NGS	<9
Perlman-Syndrom	Sequenzierung / NGS	<9
Peutz-Jeghers-Syndrom	NGS + MLPA	<9
Phäochromozytom / Paragangliom	NGS + MLPA	<9
Phelan-McDermid-Syndrom / 22q13.3 Mikrodeletion	MLPA; Sequenzierung	2-4
Polyposis Panel (FAP, MUTYH, PPAP)	NGS + MLPA	<9
Prader-Willi-Syndrom	MLPA	2-4
pränatale Array-CGH (Nur nach telefonischer Rücksprache! DNA-Versand nach extern nur mit Überweisungsschein 10)		
Pränataler PCR-Schnelltest (Analyse hinsichtlich Trisomie 13, 18, 21 - auf Wunsch der Patientin / bei auffälligem Ultraschall)	QF-PCT / FISH	<1
RASopathie (24 Gene)	NGS	<9
Retinitis pigmentosa (104 Gene)	NGS	<9
Rett-Syndrom	MLPA; Sequenzierung	2-4
Rhabdoid-Prädispositions-Syndrom Typ 1 und 2	NGS + MLPA; NGS	2-4

Leistungsverzeichnis

SHOX-Analyse (Kleinwuchs)	MLPA + NGS	<9
Silver-Russell-Syndrom	MLPA	2-4
Simpson-Golabi-Behmel-Syndrom	MLPA; Sequenzierung/NGS	<9
Skelettdysplasien (286 Gene)	NGS	<9
Smith-Magenis-Syndrom (Mikrodeletion 17p11.2)	MLPA	2-4
Spinale Muskelatrophie (SMA)	MLPA	2-4
Spinobulbäre Muskelatrophie (SBMA)	Fragment-PCR	2-4
Spinozerebelläre Ataxien (SCA)	Fragment-PCR; Sequenzierung	2-4
Subtelomeranalyse	FISH für einzelne Subtelomere	1
Temple-Syndrom / UPD(14)mat	MLPA	2-4
Turner-Syndrom	MLPA	2-4
Ungezielter Nachweis (sub)mikroskopisch kleiner angeborener und erworbener numerischer und struktureller Chromosomenaberrationen.	Cyto-/OncoScan	4-8
UPD(7)mat	MLPA	2-4
Usher-Syndrom (18 Gene)	NGS	<9
Varianten der Geschlechtsentwicklung (DSD) (67 Gene)	NGS	<9
Vitreoretinale Dystrophien (17 Gene)	NGS	<9
Weaver-Syndrom	Sequenzierung / NGS	<9
Williams-Beuren-Syndrom (Mikrodeletion 7q11.23)	MLPA	2-4
Williams-Beuren-Syndrom (Mikrodeletion 7q11.23)	FISH	1
Wolf-Hirschhorn-Syndrom (Deletion 4p)	MLPA	2-4
Wolf-Hirschhorn-Syndrom (Deletion 4p)	FISH	1
Zapfen- und Zapfen-Stäbchen Dystrophien (37 Gene)	NGS	<9

* Bemerkungen/Erklärungen zur Spalte Indikation und Methoden:

(≥86)	Anzahl bezieht sich immer auf die Anzahl der Gene in einem NGS Panel.
NGS + MLPA	Beide Methoden werden für dieselbe Fragestellung angewandt.
Sequenzierung / NGS	Für die Fragestellung wird entweder Sequenzierung oder NGS angewandt.
MLPA; Sequenzierung	Die Indikation hat Unterkategorien, die mit MLPA und Sequenzierung bearbeitet werden.