

Leistungsverzeichnis Molekulargenetik



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-13294-08-00

OMIM	Synonym	Gen	Kosten GKV (EUR)	Kosten PKV/ Abr. mit Kliniken GOÄ/ DKG-NT Blut /Hormon Summe EUR	PCR (x)	SEQ (x)
Immunologie						
Immundefekt SCID (T-B+)						
<input type="checkbox"/>	OMIM 300 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, X-chromosomal, T-, B+, NK-)	IL2RG	257,33	2416,55	11	14
<input type="checkbox"/>	OMIM 606 Schwere kombinierter Immundefekt Immundefekt durch CD25-Mangel	IL2RA	257,33	2148,43	11	12
<input type="checkbox"/>	OMIM 600 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+, NK-), JAK3-Defekt	JAK3	257,33	5131,2	24	31
<input type="checkbox"/>	OMIM 608 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+ NK+), IL7R-Defekt	IL7R	257,33	2114,92	10	12
<input type="checkbox"/>	OMIM 608 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+ NK+), CD3D-Defekt	CD3D	257,33	1143,01	5	6
<input type="checkbox"/>	OMIM 608 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B+ NK+), CD3E-Defekt	CD3E	257,33	1679,23	9	9
Andere definierte immunologische Erkrankungen						
<input type="checkbox"/>	OMIM 109 Immundefizienz mit Hyper-IgM-Syndrom, HIGM 3	CD40	257,33	2282,49	11	13
<input type="checkbox"/>	OMIM 300 Hyper-IgM-Syndrom, X-chromosomales, HIGM 1 (SCID, T-, B-)	CD40L	257,33	2148,43	11	12
<input type="checkbox"/>	OMIM 176 Schwere kombinierter Immundefekt (SCID, T-, B-), ZAP70-Defekt, CD8-Mangel	ZAP70	257,33	2885,75	13	17
<input type="checkbox"/>	OMIM 301 Wiskott-Aldrich Syndrom	WAS	257,33	3254,4	16	19
<input type="checkbox"/>	OMIM 603 Familiäre hämophagozytierende Lymphohistiozytose (FHL2; HLH2)	PRF1	257,33	2651,14	14	15
<input type="checkbox"/>	OMIM 240 Autoimmun-Polyendokrinopathie und Ektodermale Dysplasie Typ 1 (APS1), APECED	AIRE	257,33	5935,54	28	36
<input type="checkbox"/>	OMIM 304 Immundefizienz, Polyendokrinopathie-Enteropathie, X-chromosomales Syndrom (IPEX)	FOXP3	257,33	3187,38	14	19
<input type="checkbox"/>	OMIM 209 Familiäre disseminierte atypische Mycobakterielle Infektion (FDAMI)	IFNGR1	257,33	2148,43	11	12
<input type="checkbox"/>	OMIM 601 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1a), Canale-Smith-Syndrom (APO1)	FAS	257,33	2316	12	13
<input type="checkbox"/>	OMIM 601 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS1b), Canale-Smith-Syndrom	FASLG	257,33	2316	12	13
<input type="checkbox"/>	OMIM 603 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2a), Canale-Smith-Syndrom	CASP10	257,33	2885,75	13	17
<input type="checkbox"/>	OMIM 607 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS2b), Canale-Smith-Syndrom	CASP8	257,33	3589,54	18	21
<input type="checkbox"/>	OMIM 164 Autoimmun-lymphoproliferatives Syndrom (ALPS4); N-RAS Exon 2	NRAS	257,33	338,67	1	1
<input type="checkbox"/>	OMIM 308 X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (XLP), Purtillo-Syndrom (SAP)	SH2D1A	257,33	1310,58	6	7
<input type="checkbox"/>	OMIM 613 Lymphoproliferative Krankheit, autosomal-rezessive; IL2-inducible T-cell kinase	ITK	257,33	4025,23	19	24
<input type="checkbox"/>	OMIM 300 X-chromosomales lymphoproliferatives Syndrom (BIRC4)	XIAP	257,33	2617,63	13	15
<input type="checkbox"/>	OMIM 154 Opsonisierungs Defekt, Mannose-Bindung Lektin-2 Mangel; <i>polymorphes im Promotor und Exon 1; -550 C>G; -221 C>G; p.T24A; p.R52C; p.G54D</i>	MBL2	257,33	807,87	3	4
<input type="checkbox"/>	OMIM 123 T-Zellfunktionsverlust	CTLA4	257,33	1679,23	9	9
<input type="checkbox"/>	OMIM 305 Dyskeratosis congenita; X-Chromosomal; Kodon: p.A353V	DKC1	257,33	338,67	1	1
<input type="checkbox"/>	OMIM 305 Dyskeratosis congenita-1; X-chromosomal	DKC1	257,33	3589,54	18	21
<input type="checkbox"/>	OMIM 266 ALDH7A1-Defekt; Pyridoxin-abhängige Epilepsie (EPD)	ALDH7A1	257,33	4930,12	22	30
<input type="checkbox"/>	OMIM 606 Aicardi-Goutieres Syndrom AGS, CHBL, HERNs, HVR, Homo sapiens three prime repair exonuclease 1; DNASE III	TREX1	257,33	1310,58	6	7
<input type="checkbox"/>	OMIM 300 CGD1; Chronic Granulomatose Typ1; Cytochrom b-245, Beta Polypeptid; X-Chromosomal	CYBB	257,33	3254,4	16	19
<input type="checkbox"/>	OMIM 608 CGD; Chronic Granulomatose; Cytochrome b-245 Alpha Kette - CYBA	CYBA	257,33	3019,81	13	18
<input type="checkbox"/>	OMIM 612 CGD1; Chronic Granulomatose; neutrophiler cytosolischer Factor 2 - NCF2	NCF2	257,33	4628,49	21	28
<input type="checkbox"/>	OMIM 102 Hyper-IgE-Syndrom, autosomal-dominantes (Exon 13, 21 und 23; p.K392R; p.N646K; p.K658N; p.T715M)	STAT3	257,33	8181,01	35	51
<input type="checkbox"/>	OMIM 300 *IKBK-Defekt; Immundefekt; nicht mehr Incontinentia Pigmenti -Del. Exon 4-10 Junction-Fragment PCR* (NEMO)	IKBK	257,33	3556,03	17	21
Osteopetrotic * nicht akkreditiert						
<input type="checkbox"/>	OMIM 602 Osteopetrose, infantil maligne	CLCN7	257,33	8181,01	35	51
<input type="checkbox"/>	OMIM 602 Osteopetrose, autosomal dominant (ADOII, Albers-Schoenberg Krankheit)	CLCN7	257,33	8181,01	35	51
<input type="checkbox"/>	OMIM 604 Osteopetrose, infantil maligne (OC116)	TCIRG1	257,33	2181,96	21	28
<input type="checkbox"/>	OMIM 607 Osteopetrose, infantil maligne	OSTM1	257,33	2181,96	8	13
<input type="checkbox"/>	OMIM 602 Osteopetrose, Osteoklasten-Mangel (TNFSF11)	RANKL	257,33	2818,73	11	17
<input type="checkbox"/>	OMIM 612 Osteopetrose; (TNFRSF11A), Hypogammaglobulinämie	RANK	257,33	5734,48	22	36
<input type="checkbox"/>	OMIM 612 Osteopetrose; (SNX10), Typ B7	SNX10	257,33	2282,49	11	13
Periodische Fieber Syndrome						
<input type="checkbox"/>	OMIM 249 Mittelmeerfieber (familiäres), FMF	MEFV	257,33	4796	26	34
<input type="checkbox"/>	OMIM 142 Familiäres Periodisches Fieber, FPF (TRAPS)	TNFRSF1A	257,33	4729,04	20	29
<input type="checkbox"/>	OMIM 260 HYPER-IgD Syndrom; HIDS; Mevalonatkinase	MVK	257,33	2416,55	11	14
Haematologie						
<input type="checkbox"/>	OMIM 300 Anaemie, dyserythropoetische mit Thrombozytopenie (X-chromosomal)	GATA1	257,33	3690,09	17	22
<input type="checkbox"/>	OMIM 603 Diamond-Blackfan Anaemie (DBA)	RPS19	257,33	2818,73	11	17
<input type="checkbox"/>	OMIM 603 Diamond-Blackfan Anaemie (DBA5)	RPL5	257,33	2550,61	11	15
<input type="checkbox"/>	OMIM 611 Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHD1); Hereditäre Xerozytose	PIEZO1	257,33	18570,45	77	118
<input type="checkbox"/>	OMIM 602 Dehydrierte hereditäre Stomatozytose 2 (DHD2); Hereditäre Xerozytose	KCNN4	257,33	3958,21	17	24
<input type="checkbox"/>	OMIM 159 kongenitale amegakaryozytäre Thrombozytopenie (CAMT); Fam. Thrombozytose/Thrombozythämie	MPL	257,33	4326,86	20	26
<input type="checkbox"/>	OMIM 600 Familiäre Thrombozytose/Thrombozythämie	THPO	257,33	5432,83	25	33
Haematologie						
<input type="checkbox"/>	OMIM 137 *MonoMAC Syndrom; akute myeloische Leukämie, AML	GATA2	257,33	4192,82	16	26
<input type="checkbox"/>	OMIM 615 *LADIII Leukozyten Adhäsions Defizienz	RASGRP2	257,33	3321,42	18	19
<input type="checkbox"/>	OMIM 206 hereditäre therapieresistente Eisenmangelanämie (engl. abgek. IRIDA)	TMPRSS6	257,33	4863,06	28	28
<input type="checkbox"/>	OMIM 601 Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (GGH-Promotor)	GGH	257,33	338,67	1	1
<input type="checkbox"/>	OMIM 600 Störung der MTX-Ausscheidung- hohe MTX-Spiegel (SLC19A1)	SLC19A1	257,33	3757,13	15	23
<input type="checkbox"/>	OMIM 249 Thiamin-responsives megaloblastisches Anemie Syndrom (TRMA)	SLC19A2	257,33	2416,55	11	14
<input type="checkbox"/>	OMIM 600 Mikrozytische Anämie mit hepatischer Eisenüberladung (DMT1)	SLC11A2	257,33	5935,54	28	36
<input type="checkbox"/>	OMIM147 lösliche Isocitratdehydrogenase 1 (NADP+) bei Gehirn-Tumoren und sekundären Glioblastomen	IDH1	257,33	3757,13	15	23
<input type="checkbox"/>	OMIM 613 mitochondriale Isocitratdehydrogenase 2 (NADP+); 2-Hydroxyglutarat (2HG), D2H2A; D-2-hydroxyglutaric aciduria	IDH2	257,33	3421,98	13	21
<input type="checkbox"/>	OMIM 613 Kongenitale dyserythropoetische Anämie Typ IV (CDA IV)	KLF1	257,33	1746,27	7	10

Leistungsverzeichnis Molekulargenetik



OMIM	Synonym	Gen	Kosten GKV (EUR)	Kosten PKV/ Abr. mit Kliniken GOÄ/DKG-NT Summe EUR	PCR (x)	SEQ (x)
Endokrinologie und Diabetologie						
Störungen der Glukoseregulation						
☐	OMIM 125 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ1 (MODY1)	HNFA4	327,85	3924,68	20	23
☐	OMIM 125 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ2	GCK	327,85	3656,58	16	22
☐	OMIM 600 Maturity-Onset Diabetes of the Young, MODY-Diabetes, MODY Typ3 (/TCF1)	HNFA1	327,85	3656,58	16	22
Störungen der Gewichtregulation						
☐	OMIM 155 Adipositas, Ess-Sucht	MC4R	327,85	1310,58	6	7
☐	OMIM 164 Adipositas, Ess-Sucht (angeborener Leptin-Mangel)	LEP	327,85	1243,56	4	7
☐	OMIM 601 *Adipositas durch Leptin-Rezeptor-Genmutationen (nur nach Rücksprache mit Prof. Wabi)	LEPR	327,85	9253,47	39	58
☐	OMIM 601 Berardinelli-Seip-Syndrom, lipatrophischer Diabetes mellitus, generalisierte kongenitale L	CAV1	327,85	1947,35	9	11
☐	OMIM 613 kongenitale, generalisierte Lipodystrophie mit Muskeldystrophie	PTRF	327,85	1310,58	6	7
☐	OMIM 156 *Adipositas; MC4R-assoziiert (p.E24X, p.N88Y; p.R125C bei Adipositas)	MRAP2	327,85	1109,5	4	6
Wachstumsstörungen						
☐	OMIM 117 Sotos-Syndrom, Cerebraler Gigantismus	NSD1	327,85	8583,17	39	53
☐	OMIM 610 kongenitale Hypothyreose	NKX2-1	327,85	3589,54	18	21
☐	OMIM 118 gutartige familiäre Chorea	NKX2-1	327,85	2014,37	11	11
Polymorphismen (u.U. klinisch relevant)						
☐	OMIM 174 McCune-Albright Syndrome (MAS) Polymorphismen im Exon 8 und 9: p.R201C, p. R201H, p.R2	GNAS	327,85	673,81	3	3
☐	OMIM 167 *Diabetes; Polymorphismus in Exon 9: rs712701(c.962A>C; p.P321H)	PAX4	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 173 *Adipositas; Polymorphismus im Promotor: rs1799768 (NG_013213.1:g.4328_4329insC)	PAI1	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 601 *Adipositas und Thromboembolie; Polymorphismus im Exon 1: rs1801282 (c.34C>G; p.G	PPARG2	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 151 *Adipositas; Polymorphismus in IVS6 : rs7282318 (rs71167395; NM_005357.3:c.2365	HSL	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 170 *Adipositas; Polymorphismus in IVS6 : rs894160 (NM_002666.3:c.772-799A>G)	PLIN1	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 190 *Adipositas und Diabetes; Polymorphismus in Exon 1: rs1800470 (c.17T>C; p.Leu10Pro)	TGFB1	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 601 *Adipositas; Diabetes Mellitus, Noninsulin-dependent, 1 (NIDDM1); intronische Polymorphismen: IVS6; rs3842570 (NM_023083.4:c.997+116indel), IVS3 rs3792267 (NM_021251.3:c.141+4705G>A) und IVS1 rs5030952 (NM_023089.1:c.274-13102G>C)	CAPN10	327,85	673,81	3	3
☐	OMIM 605 *Adipositas, Adipoocyte, C1q, and Collagen Domain containing (ADIPOQ); Polymorphismus in Exon 9: rs2241766 (NM_004797.2:c.45T>G; p.Gly15Gly)	APM1	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 601 *Adipositas; Polymorphismus im Promotor: rs659366 (NG_011478.1:g.4136G>A)	UCP2	327,85	338,67	1	1
☐	OMIM 600 *Diabetes (Typ1); Polymorphismus in Exon 9: rs2476601 (NM_012411.2; c.1858C>Targ	PTPN22	327,85	506,24	2	2
Gastroenterologie						
☐	OMIM 608 Hämochromatose Typ2A; Hämoujuvelin (HJV) HFE2	HJV	257,33	2550,61	11	15
☐	OMIM 604 Hämochromatose Typ3; transferrin receptor 2, HFE3	TFR2	257,33	5164,73	21	32
☐	OMIM 606 Hämochromatose Typ4; solute carrier family 40 (iron-regulated transporter), member 1, H	SLC40A1	257,33	3321,44	14	20
☐	OMIM 602 Hereditäre Hämochromatose, juvenile (JH), Hämochromatose Typ2B	HAMP	257,33	774,36	2	4
☐	OMIM 143 Morbus Meulengracht; Gilbert-Syndrom	UGT1A1	257,33	2617,63	13	15
☐	OMIM 146 Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, alpha; IL10RA	IL10RA	257,33	2483,57	13	14
☐	OMIM 123 Entzündliche Darmerkrankung, Interleukin 10 Rezeptor, beta; IL10RB	IL10RB	257,33	2550,61	11	15
☐	124092 Entzündliche Darmerkrankung, schwere Kolitis des Kleinkindes; Interleukin 10	IL10	257,33	1980,86	10	11
☐	OMIM 610 Diarrhoe, kongenitale malabsorptive, durch Mangel an enteroendokrinen Zellen; DIAR4;	NEUROG3	257,33	1277,07	5	7
Polymorphismen (u.U. klinisch relevant)						
☐	OMIM 266 Entzündliche Darmerkrankung, Inflammatory Bowel Disease 1 (IBD1), Morbus Crohn	NOD2	257,33	841,38	4	4
☐	OMIM 605 Lebervenenverschlusskrankung, hepatic veno-occlusive disease (VOD)	NOD2	257,33	841,38	4	4
☐	OMIM 235 Hereditäre Hämochromatose (HH; HFE1); p.H63D und p.C282Y	HFE	257,33	506,24	2	2
☐	OMIM 235 Hereditäre Hämochromatose	HFE	257,33	2517,1	10	15
☐	OMIM 613 *nicht-alkoholische Lebererkrankung; Polym. in Exon3 und 9: rs738409 (c.444C>G;p.1148M) & rs6006460 (c.1358G>T; p.S453I)	PNPLA3	257,33	506,24	2	2
☐	OMIM 107 *nicht-alkoholische Lebererkrankung und Insulin Resistenz; Polymorphismus im Promotor: rs2854116 (NG_008949.1:g.4546C>T; -482C>T; -455T>C)	APOC3	257,33	338,67	1	1
☐	OMIM 156 *Waardenburg syndrome, type 2A", WS2, WS2A; Polymorphismus in Exon 9: rs1496179	MITF	257,33	673,81	3	3

Verbleibendes Restrisiko bei der Analytik:

Die Analysen erfolgen mittels Sanger Sequenzierung und die Zuordnung der cDNA analog der HGVS-Richtlinie. Wir weisen darauf hin, dass methodisch bedingt nicht alle Genvarianten (z.B. Veränderungen in geringgradigen Zellmosaik, tiefe intronische Spleißvarianten, Exon übergreifende Deletionen, Duplikationen oder Inversionen) mit dieser Methode erfasst werden können. Weit intronisch liegende Veränderungen, welche in seltenen Fällen ebenfalls von funktioneller Bedeutung sein können wurden nicht untersucht. Außerdem kann durch die erfolgte Mutationsanalyse das Vorliegen eines somatischen Mosaiks nicht ausgeschlossen werden. Die Zielsequenzen der Oligonukleotid-Primer werden auf Sequenzvarianten kontrolliert. Dennoch kann eine allelspezifische Amplifikation oder ein allelspezifischer Amplifikationsverlust durch private SNPs in der Primerbindungsregion nicht ausgeschlossen werden. Sequenzvarianten, die nach dem heutigen Kenntnisstand keine krankheitsverursachende Wirkung haben werden nicht angegeben.

Restrisiko fehlerhafter Befunde

Trotz aller Maßnahmen zur Qualitätssicherung und Fehlervermeidung bleibt ein geringes Restrisiko für die Erstellung fehlerhafter Befunde (ca. 0,2%). Bislang sind in Molekulardiagnostischen Labor keine therapierelevanten Fehler festgestellt worden. Ein konsequentes Fehlermanagement trägt dazu bei, dass aus Fehlern gelernt und diese zukünftig vermieden werden.