Molekulargenetik Algorithmen - Labdia GmbH, Klinische Genetik

Angebot Diagnostik Molekulargenetik (**M**)/ Zytogenetik (**Z**)/ FISH (**F**)

Erkrankung	**OMIM**	**Genlocus**	**OMIM**	**M**	**Z**	**F**
Achondroplasie	100800	*FGFR3*	134934	x		
ADA Immundefizienz	102700	*ADA*	608958	x		
ADAM17		*ADAM17*	603639	x		
Adrenogenitales Syndrom bei 3-Beta-Hydroxysteroiddehydrogenasemangel	201810	*HSD3B2*	613890	x		
Adrenogenitales Syndrom bei 21-Hydroxylasemangel (Schnelltest und Komplettanalyse)	201910	*CYP21A2*	613815	x	(x)	
Alagille Syndrom 1	118450	*JAG1*	601920	x		
Amyotrophe Lateralsklerose 2	205100	*ALS2*	606352	x		
Angelman Syndrom	105830	*SNRPN*	182279	x	x	x
APECED	240300	*AIRE*	607358	x		
Apert Syndrom	101200	*FGFR2*	176943	x		
Autoimmunthyroiditis		*CTLA4* c.49G>A (rs231775)	123890	x		
Azoospermie, Oligospermie	415000	*AZF*	415000	x	x	
Beckwith-Wiedemann Syndrom	130650	*H19/KCNQ1OT1*	103280/604115	x	x	
Bernard-Soulier Syndrom	231200	*GP1BA/GP1BB/GP9*	606672/138720/173515	x		
Blackfan-Diamond Anämie, RPS19 assoziiert	105650	*RPS19*	603474	x		
Blackfan-Diamond Anämie Whole Exome Sequencing (WES, 21 Gene) und MLPA	105650	*GATA1/RPL11/RPL15/RPL26/RPL27/RPL31 /RPL35A/RPL36/RPL5/RPS10/RPS15/RPS1 7/RPS19/RPS24/RPS26/RPS27/RPS27A/ RPS28/RPS29/RPS7/TSR2*	305371/604175/604174/603704/607526/- /180468/-/603634/603632/180535/ 180472/603474/602412/603701/603702/ 191343/603685/603633/603658/300945	x		
BOR Syndrom Whole Exome Sequencing (WES, 3 Gene)	113650	*EYA1/SIX5/SIX1*	601653/600963/601205	x		
Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom	301900	*PHF6*	300414	x		
CACP Syndrom	208250	*PRG4*	604283	x		
Carney Complex	160980	*PRKAR1A*	188830	x		
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 2A	609260	*MFN2*	608507	x		
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4C	601596	*SH3TC2*	608206	x		
Charcot-Marie-Tooth Erkrankung Typ 4H	609311	*FGD4*	611104	x		
Charge Syndrom 1 Whole Exome Sequencing (WES)	214800	*CHD7*	608892	x	x	
CLL (TP53)		*TP53*	191170	x	x	x

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
Congenitale amegakaryozytische Thrombopenie (CAMT)	604498	*MPL*	159530	x		
Congenitales nephrotisches Syndrom	256300/ 600995/ 256370	*NPHS1/NPHS2/WT1*	602716/604766/607102	x		
Cowden Syndrom	158350	*PTEN*	601728	x		
Crigler-Najjar Syndrom (Typ I, II)	218800/ 606785	*UGT1A1*	191740	x		
Crouzon Syndrom	123500	*FGFR2*	176943	x		
Crouzon Syndrom **mit Akanthosis nigricans**	612247	*FGFR3*	134934	x		
CSF3R Exons 14, 17		*CSF3R*	138971	x		
CVID (TNFRSF13B)	240500	*TNFRSF13B*	604907	x		
CVID (TNFRSF13C)	240500	*TNFRSF13C*	606269	x		
Cystische Fibrose	219700	*CFTR*	602421	x		
Denys-Drash Syndrom	194080	*WT1*	607102	x		
Diabetes insipidus, zentraler	125700	*AVP*	192340	x		
Distale renale tubuläre Azidose (DRTA), SLC4A1-assoziiert	179800/ 611590	*SLC4A1*	109270	x		
Ektodermale Dysplasie (WES, 42 Gene)				x		
Ektodermale Dysplasiesyndrome, TP63-assoziiert	604292	*TP63*	603273	x		
Epilepsie Whole Exome Sequencing (WES, ca. 340 Gene)				x		
Erythropoietische Protoporphyrie	177000	*FECH*	612386	x		
Faktor V Leiden	227400	*F5*	612309	x		
Familiäre adenomatöse Polyposis coli 1 und 2 Whole Exome Sequencing (WES)	175100/ 608456	*APC/MUTYH*	611731/604933	x		
Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie	615999	*ALB*	103600	x		
Familiäre Erythrocytose 1	133100	*EPOR*	133171	x		
Familiäre Granulomatosesyndrome (Blau Syndrom, Early-onset Sarcoidosis)	186580/ 609464	*NOD2*	605956	x		
Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 1	145980	*CASR*	601199	x		
Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 2	145981	*GNA11*	139313	x		
Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 3	600740	*AP2S1*	602242	x		
Familiärer isolierter Hyperparathyreoidismus	145000	*CDC73 (=HRPT2)*	607393	x		
Familiäres Mittelmeerfieber	249100	*MEFV*	608107	x		

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
Fibrodysplasia Ossificans Progressiva	135100	*ACVR1*	102576	x		
Fragiles X Syndrom	300624	*FMR1*	309550	x	x	
Fragiles X Tremor/Ataxie Syndrom	300623	*FMR1*	309550	x		
Frasier Syndrom	136680	*WT1*	607102	x		
GATA1 assoziierte Zytopenie		*GATA1*	305371	x		
GATA2		*GATA2*	137295	x		
Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel		*G6PD*	305900	x		
Gonadendysgenesie (LHCGR)		*LHCGR*	152790	x		
Gonadendysgenesie (NR5A1 (=SF1))		*NR5A1 (=SF1)*	184757	x		
Gonadendysgenesie (SRY)		*SRY*	480000	x	x	x
Hämochromatose	235200	*HFE*	613609	x		
Hämoglobinopathie (Grunddiagnostik, Hämoglobin Quantifizierung bei RCE/Verlaufskontrolle und Genetik) - vgl. Thalassämie	604131/ 613985/ 603903/ 141749	*HBB/HBA1/HBA2*	141900/141800/141850	x		
Hereditäre Albright'sche Osteodystrophie (AHO)/Pseudohypoparathyreoidismus	103580	*GNAS*	139320	x		
Hereditäre Pankreatitis	167800	*SPINK1/PRSS1/CFTR/CTRC*	167790/276000/ 602421/601405	x		
Holt-Oram Syndrom	142900	*TBX5*	601620	x		
Hyper-IgD Syndrom	260920	*MVK*	251170	x		
Hyper-IgE Syndrom, dominant bzw. rezessiv Whole Exome Sequencing (WES) und MLPA	147060/ 243700	*STAT3/DOCK8*	102582/611432	x		
Hyper-IgE Syndrom, dominant	147060	*STAT3*	102582	x		
Hyper-IgE Syndrom, rezessiv	243700	*DOCK8*	611432	x		
Hyper-IgM Immundefizienz, X-chromosomal	308230	*CD40LG*	300386	x		
Hyperbilirubinämie Typ 1	237900	*UGT1A1*	191740	x		
Hypercholesterinämie (WES)	143890/ 144010/ 603776/ 603813	*LDLR/APOB/PCSK9/LDLRAP1*	606945/107730/607786/605747	x		
Hyperhomocysteinämie	603174	*MTHFR*	607093	x		
Hypocalcämie autosomal dominant/ Hypoparathyreoidismus	615361	*GNA11*	139313	x		
Hypochondroplasie	146000	*FGFR3*	134934	x		

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
Hypothyreose, Schilddrüsendyshormonogenese	274500	*TPO*	606765	x		
IL7R Immundefizienz	608971	*IL7R*	146661			
IPEX Syndrom	304790	*FOXP3*	300292	x		
Kallmann Syndrom Whole Exome Sequencing (WES, 39 Gene)		u.a. *KAL1/FGFR1/PROKR2/ PROK2/CHD7/FGF8*	300836/136350/607123/ 607002/608892/600483	x		
Laktoseintoleranz, primäre Form	223100	*LCT* rs4988235 (-13910T>C), rs182549 (-22018A>G)	601806	x		
Li-Fraumeni Syndrom	151623	*TP53*	191170	x		
LIG4 Syndrom	606593	*LIG4*	601837	x		
Lissenzephalie Whole Exome Sequencing (WES, mind. 15 Gene) und MLPA		u.a. *ADGRG1(=GPR56)/ARX/DCX/FKRP/ FKTN/LARGE/LIS1/PAFAH1B1/ POMGnT1/POMT1/POMT2/RELN/ TUBA1A/TUBB2B/VLDLR*	604110/300382/300121/606596/ 607440/-/-/601545/ 606822/607423/607439/600514/ 602529/612850/192977	x		
Lissenzephalie Typ 1, autosomal	607432	*PAFAH1B1*	601545	x		
Lissenzephalie Typ 1, X-chromosomal (Double Cortex Syndrom)	300067	*DCX*	300121	x		
Lissenzephalie Typ 3, autosomal	611603	*TUBA1A*	602529	x		
Marfan Syndrom Whole Exome Sequencing (WES, 4 Gene)		*FBN1/TGFB2/TGFBR1/TGFBR2*	134797/190220/190181/190182	x		
Mastozytose (D816V)	154800	*KIT*	164290	x		
MBL2 Defizienz	614372	*MBL2*	154545	x		
Methämoglobinämie (Typ I, II)	250800	*CYB5R3*	613213	x		
Mikrodeletions-, Mikroduplikationssyndrome				x	x	
Maturity-onset diabetes of the young (MODY) Typ 2	125851	*GCK*	138079	x		
Maturity-onset diabetes of the young (MODY) Typ 3	600496	*HNF1A*	142410	x		
Muckle Wells Syndrom	191900	*NLRP3*	606416	x		
Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)	131100	*MEN1*	613733	x		
Multiple endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)-assoziierte Erkrankungen (WES, 10 Gene) und MLPA		*AIP/AP2S1/CASR/CDC73/ CDKN1A/CDKN1B/CDKN2B/CDKN2C/ GNA11/MEN1*	605555/602242/601199/607393/ 116899/600778/600431/603369/ 139313/613733	x		
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2A (MEN2A)	171400	*RET*	164761	x		
Multiple endokrine Neoplasie Typ 2B (MEN2B)	162300	*RET*	164761	x		
Multiple endokrine Neoplasie Typ 4 (MEN4)	610755	*CDKN1B*	600778	x		
Multiple kartilaginäre Exostosen	133700	*EXT1/EXT2*	608177/608210	x		
Myeloproliferative Erkrankungen mit Erythrozytose		*JAK2*	147796	x	x	
MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (head bzw tail domain Mut; inkl MLPA)		*MYH9*	160775	x		

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien Whole Exome Sequencing (WES) und MLPA		*MYH9*	160775	x		
Nijmegen-Chromosomalbruch Syndrom	251260	*NBS1*	602667	x		
Noonan Syndrom Whole Exome Sequencing (WES, mind. 20 Gene)	163950	*PTPN11/SOS1/KRAS/RAF1/NRAS/ BRAF/RIT1/MAP2K1/SOS2/SHOC2/ CBL/LZTR1/SPRED1/HRAS/MAP2K2/ NF1/RASA2/RRAS/A2ML1/PPP1CB*	176876/182530/190070/164760/164790/ 164757/609591/176872/601247/602775/ 165360/600574/609291/190020/601263/ 613113/601589/165090/610627	x	x	
NUDT15 assoziierte Leukopenie	616903	*NUDT15*	615792	x		
Osteogenesis imperfecta Whole Exome Sequencing (WES, 14 Gene)		*COL1A1/COL1A2/BMP1/CRTAP/ FKBP10/IFITM5/P3H1/PPIB/ SERPINF1/SERPINH1/SP7/SPARC/ TMEM38B/WNT1*	120150/120160/112264/605497/ 607063/614757/610339/123841/ 172860/600943/606633/182120/ 611236/164820	x		
Osteopetrosis, autosomal rezessiv bzw. dominant	259700/ 611490/ 166600/ 259720	*TCIRG1/ClCN7/OSTM1*	604592/602727/607649	x		
Pachydermoperiostose	259100	*HPGD*	601688	x		
Paragangliom 1 (PGL1)	168000	*SDHD*	602690	x		
Paragangliom 3 (PGL3)	605373	*SDHC*	602413	x		
Paragangliom 4 (PGL4)	115310	*SDHB*	185470	x		
Paroxysmale Dyskinesie Whole Exome Sequencing (WES, 10 Gene)		*ADCY5/CHRNA2/CHRNA4/CHRNB2/ KCNMA1/KCNT1/PNKD/PRRT2/ SCN8A/SLC2A1*	600293/118502/118504/118507/ 600150/608167/609023/614386/ 600702/138140	x		
Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung	312080	*PLP1*	300401	x	x	
Pena Shokeir Syndrom Typ I/congenitales myasthenes Syndrom	208150	*RAPSN*	601592	x		
Pendred Syndrom	274600	*SLC26A4*	605646	x		
Periodisches Fieber, autosomal dominant (TRAPS)	142680	*TNFRSF1A*	191190	x		
Pfeiffer Syndrom	101600	*FGFR2/FGFR1*	176943/136350	x		
Phäochromozytom/Paragangliom Whole Exome Sequencing (WES, mind. 20 Gene) und MLPA	171300	u.a *RET/SDHD/SDHB/SDHC/VHL/ SDHA/SDHAF2/MAX/TMEM127/ IDH1/NF1/KIF1B/EGLN1/EPAS1/FH/ EGLN2/GDNF/IDH2/PRKAR1A/HRAS*	164761/602690/185470/602413/608537/ 600857/613019/154950/613403/147700/ 613113/605995/606425/603349/136850/ 606424/600837/147650/188830/190020	x		
Prader Willi Syndrom	176270	*SNRPN*	182279	x	x	x
Premature Ovarian Failure 1 (FMR1)	311360	*FMR1*	309550	x		
Premature Ovarian Failure 4 (BMP15)	300510	*BMP15*	300247	x		
Progressive myoklonale Epilepsie des Typs Unverricht Lundborg	254800	*CSTB*	601145	x		
Prothrombin		*F2*	176930	x		
Pseudoachondroplasie	177170	*COMP*	600310	x		
Pseudohypoaldosteronismus Typ I	177735	*NR3C2 (=MLR)*	600983	x		

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
Pyruvatkinasemangel (PKLR)	266200	*PKLR*	609712	x		
Pyruvatkinasemangel (KLF1)		*KLF1*	600599	x		
RAG1 Immundefizienz		*RAG1*	179615	x		
RAG2 Immundefizienz		*RAG2*	179616	x		
Rett (like) Syndrom Whole Exome Sequencing (WES, 5 Gene) und MLPA		*MECP2/CDKL5/FOXG1/MEF2C/NTNG1*	300005/300203/164874/600662/608818	x		
Rett Syndrom, MECP2 Duplikationssyndrom	312750/ 300260	*MECP2*	300005	x	x	
Robinow Syndrom, autosomal rezessiv	268310	*ROR2*	602337	x		
Rubinstein Taybi Syndrom Typ 1	180849	*CREBBP*	600140	x		
RUNX1	601399	*RUNX1*	151385	x		
Schilddrüsenhormonresistenz	188570	*THRB*	190160	x		
SETBP1 Mutationshotspots im Exon 4		*SETBP1*	611060	x		
SH2B3-assoziierte Erythrozytose	133100	*SH2B3*	605093	x		
SHOX-assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom		*SHOX*	312865	x	x	x
Shwachman-Diamond Syndrom 1	260400	*SBDS*	607444	x		
SIFD Syndrom	616084	*TRNT1*	612907	x		
Silver-Russell Syndrom	180860	*H19/KCNQ1OT1/ PEG1 (=MEST)* (UPD 7)	103280/604115/601029	x	x	
Simpson-Golabi-Behmel Syndrom 1	312870	*GPC3*	300037	x		
Smith-Lemli-Opitz Syndrom/Autismus	270400	*DHCR7*	602858	x		
Sotos Syndrom	117550	*NSD1*	606681	x	x	
Subtelomeranalyse				x	x	
Syndrom des persistenten Müller-Ganges Typ II	261550	*AMHR2*	600956	x		
Taubheitsassoziierte distale renale tubuläre Azidose (DRTA)	267300	*ATP6V1B1*	192132	x		
Thalassämie (Alpha, Beta, Delta-Beta) - vgl. Hämoglobinopathie				x		
Thiamin-responsive megaloblastische Anämie (TRMA)	249270	*SLC19A2*	603941	x		
Thrombocytose (CALR Exon 9)	187950	*CALR*	109091	x		
Thrombocytose (MPL Exon 2-4, 10-11)		*MPL*	159530	x		
Torsionsdystonie, autosomal dominant	128100	*TOR1A (=DYT1)*	605204	x		
Transthyretin Amyloidose	176300	*TTR*	176300	x		
Tumoröse Calcinose, familiär hyperphosphatämisch	211900	*FGF23/GALNT3/KL*	605380/601756/604824	x		

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
Tumoröse Calcinose, familiär normophosphatämisch	610455	*SAMD9*	610456	x		
Uniparentale Disomie 14		*MEG3*	605636	x	x	
Vitamin D-abhängige Rachitis Typ I (Vitamin D-1 alpha-Hydroxylasedefizienz)	264700	*CYP27B1*	609506	x		
Von Hippel Lindau Syndrom	193300	*VHL*	608537	x		
Wachstumshormoninsensitivitätssyndrom	262500	*GHR*	600946	x		
Wachstumsstörung (GH1)		*GH1*	139250	x		
Wachstumsstörung (GHRH)		*GHRH*	139190	x		
Wachstumsstörung (GHRHR)		*GHRHR*	139191	x		
Wachstumsstörung (HESX1)		*HESX1*	601802	x		
Wachstumsstörung (IGF1)		*IGF1*	147440	x		
Wachstumsstörung (IGF1R)		*IGF1R*	147370	x		
Wachstumsstörung (IGFALS)		*IGFALS*	601489	x		
Wachstumsstörung (POU1F1)		*POU1F1 (=PIT1)*	173110	x		
Wachstumsstörung (PROP1)		*PROP1*	601538	x		
Wachstumsstörung (WES, 12 Gene) und MLPA		*GH1/GHR/GHRH/GHRHR/ HESX1/IGF1/IGF1R/IGFALS/ LHX3/LHX4/POU1F1(=PIT1)/PROP1*	139250/600946/139190/139191/ 601802/147440/147370/601489/ 600577/602146/173110/601538	x		
WHIM Syndrom	193670	*CXCR4*	162643	x		
Whole Exome Sequencing (WES)				x		
Wilms Tumor 1	194070	*WT1*	607102	x		
Wiskott Aldrich Syndrom	301000	*WAS*	300392	x		
X-gebundene Agammaglobulinämie	300755	*BTK*	300300	x		
X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 1 (XLP 1)	308240	*SH2D1A*	300490	x	x	
X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 2 (XLP 2)	300635	*XIAP*	300079	x		
X-gebundene mentale Retardierung		*AGTR2/ARHGEF6GDI1/ARX/DCX/FACL4/ FMR1/FMR2/IL1RAPL1/OPHN1/PAK3/ PQBP1/RPS6KA3/SLC6A8/TM4SF2*		x	x	
X-gebundener renaler Diabetes insipidus	304800	*AVPR2*	300538	x		
X Inaktivierung		*AR/FMR1*	313700/309550	x		
X-SCID	300400	*IL2RG*	308380	x		
ZAP70 Defizienz	269840	*ZAP70*	176947	x		
Zöliakie (HLA DQ2, DQ8)	212750	*HLA* (DQ2, DQ8)	146880/604305	x		

Erkrankung	OMIM	Genlocus	OMIM	M	Z	F
Zuckerintoleranz (Laktose-, Fruktoseintoleranz)	223100/ 229600	*LCT/ALDOB*	603202/612724	x		
Zyklische Neutropenie	162800	*ELANE*	130130	x		