

<b>Achondroplasie (OMIM #100800)</b>
--------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>ADA Immundefizienz (OMIM #102700)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>ADAM17 (OMIM #603639)</b>
------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ADAM17</i>	18 x PCR inkl. Gel 18 x Sequenzierung ohne PCR

Adrenogenitales Syndrom bei 3-Beta-Hydroxysteroiddehydrogenasemangel (AGS, CAH; OMIM #201810)
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>HSD3B2</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Adrenogenitales Syndrom infolge eines 21-Hydroxylasemangels (AGS, CAH; OMIM #201910)</b>
---

**SCHNELLTEST**

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut  
 Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse  
 Transport: ungekühlt  
 Untersuchungsdauer: 1 Woche

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion
1	<b>11 häufigste CYP21A2 Mutationen</b> [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) <b>Deletions-/Duplikationsanalyse</b> (Viennalab CAH RealFast™ CNV Assay)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung 5 x Real-Time PCR inkl. Auswertung

**KOMPLETTANALYSE BEI NEUGEBORENEN, KLASSISCHES AGS:**

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

Zytogenetik		
1	Geschlechtszuordnung	Chromosomenuntersuchung
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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Amyotrophe Lateralsklerose 2 (OMIM #205100)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Angelman Syndrom (OMIM #105830)</b>
--

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion**
		DNA Deaminierung***
2	Bis zu 80% Deletion des mütterlichen Chromosoms, uniparentale Disomie, Imprinting Defekte	1 x PCR inkl. Gel
<b>FISH</b>		
3	65-70% de novo Deletion des mütterlichen Chromosoms 15q11-q13	1 x FISH mit 2 Sonden
<b>Molekulargenetik</b>		
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.**



<b>APECED (OMIM #240300)</b>
------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Apert Syndrom (OMIM #101200)</b>
-------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	100% Mutationen im <i>FGFR2</i> (Exon 7)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Autoimmunthyroiditis</b>
-----------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
-------------------------	--	--

		DNA Extraktion
1	c.49G>A (rs231775) in <i>CTLA4</i>	1 x PCR inkl. Gel

<b>Azoospermie, Oligospermie (OMIM #415000)</b>
---

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		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)

<b>Beckwith-Wiedemann Syndrom (OMIM #130650)</b>
--

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
<b>Molekulargenetik</b>		
		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.

<b>Bernard-Soulier Syndrom (OMIM #231200)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Blackfan-Diamond Anämie, <i>RPS19</i> assoziiert (OMIM #105650)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Blackfan-Diamond Anämie (OMIM #105650) (WES, MLPA)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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



<b>BOR Syndrom (OMIM #113650)</b>
-----------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>EYA1</i> , <i>SIX5</i> und <i>SIX1</i>	Whole Exome Sequencing (WES)

<b>Börjeson-Forssman-Lehmann Syndrom (OMIM #301900)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Carney Complex Typ I (OMIM #160980)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**



CLL (TP53)
------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Zytogenetik/FISH</b>		
1	Chromosomale Veränderungen bzw. <i>TP53</i> Deletion	Chromosomenuntersuchung/FISH
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
2	Mutationen in <i>TP53</i>	6 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Congenitale amegakaryozytische Thrombopenie, CAMT (OMIM #604498)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>Congenitales nephrotisches Syndrom (OMIM #256300/600995/256370)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Cowden Syndrom (OMIM #158350)</b>
--------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Crigler-Najjar Syndrom (Typ I, II) (OMIM #218800/606785)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>UGT1A1</i>	4 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Crouzon Syndrom (OMIM #123500)</b>
---------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Crouzon Syndrom mit Akanthosis nigricans (OMIM #612247)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

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

<b>CVID (TNFRSF13B) (OMIM #240500)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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



<b>CVID (TNFRSF13C) (OMIM #240500)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	<1% Mutationen in <i>TNFRSF13C</i>	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Cystische Fibrose (OMIM #219700)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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)

<b>Denys-Drash Syndrom (OMIM #194080)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Diabetes insipidus, zentraler (OMIM #125700)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion *
1	Mutationen in <i>AVP</i>	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Ektodermale Dysplasie</b>
------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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)

<b>Ektodermale Dysplasiesyndrome, TP63-assoziiert (OMIM #604292)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	<b>Diagnose HWS (AEC), RHS:</b> 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.

<b>Epilepsie</b>
------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	ca. 340 Epilepsie-assoziierte Gene	Whole Exome Sequencing (WES)



<b>Erythropoietische Protoporphyrinurie (OMIM #177000)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labor diagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	>90% Mutationen in <i>APC</i> und <i>MUTYH</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	große Deletionen in <i>APC</i> und <i>MUTYH</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

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

<b>Familiäre dysalbuminämische Hyperthyroxinämie, FDH (OMIM #615999)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labor diagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>ALB</i> (Exon 7)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>ALB</i> (Exon 3)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

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

<b>Familiäre Erythrocytose 1 (OMIM #133100)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 1 (OMIM #145980)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 2 (OMIM #145981)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	ca. 10% Mutationen in <i>GNA11</i> (Exons 2-4)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR



<b>Familiäre hypocalciurische Hypercalcämie Typ 3 (OMIM #600740)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	ca. 20% Mutationen in <i>AP2S1</i> (Exon 2)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Familiärer isolierter Hyperparathyreoidismus (OMIM #145000)</b>
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA) Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Familiäres Mittelmeerfieber (OMIM #249100)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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 unter "Periodische Fieber".**

<b>Fibrodysplasia Ossificans Progressiva, FOD (OMIM #135100)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion*
1	>90% Mutationen in <i>ACVR1</i> (Exon 6)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>ACVR1</i> (Exon 7-9)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
3	Restliche <i>ACVR1</i> Exons (Exon 3-5, 10-11)	5 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR

\* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

<b>Fragiles X Syndrom (OMIM #300624)</b>
--

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion**
		DNA Deaminierung***
2	99 % Repeatexpansion in <i>FMR1</i> [<1% Repeatexpansion in <i>AFF2 (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.**

<b>Fragiles X Tremor/Ataxie Syndrom (OMIM #300623)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.

<b>Frasier Syndrom (OMIM #136680)</b>
---------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>GATA1 assoziierte Zytopenie</b>
------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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



<b>GATA2</b>
--------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>GATA2</i>	5 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Glucose-6-Phosphat-Dehydrogenasemangel</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>G6PD</i>	8 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Gonadendysgenese (LHCGR)</b>
---------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Gonadendysgenese (NR5A1 (=SF1))</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>NR5A1</i> (=SF1)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Gonadendysgenese (SRY)</b>
-------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
2	Yp11.3 FISH	1x FISH mit 2 Sonden
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
3	Mutationen in <i>SRY</i>	5 x PCR inkl. Gel 7 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Hämochromatose (OMIM #235200)</b>
--------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	ca. 88-95% Mutationen in <i>HFE</i> (H63D, S65C, C282Y) (Viennalab Kit)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung

## Hämoglobinopathie (OMIM #604131, 613985, 603903, 141749)

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

**Grunddiagnostik: HPLC, Elektrophorese**

HPLC Normalwerte (>18 Monate):	Hb A: >95%
	Hb F: <1,3%
	Hb A2: 1,5-3,5%

**mittels Grunddiagnostik abklärbar:** z.B. heterozygote Träger einer Beta-Thalassämie (Hb A2 3,6-7,5%) oder Sichelzellerkrankung

**weiterführende Genetik**

**Thalassämie, Alpha (häufigste Mutationen\*\*), wenn:**  
Grunddiagnostik unauffällig, hypochrome Mikrozytose

**Thalassämie, Alpha (Sequenzierung *HBA1*, *HBA2*), wenn:**  
HPLC: Hb Variante ca. 20%; Elektrophorese: abnormale Bande im Bereich von A2 auf Wunsch nach Ausschluss der häufigsten Alpha Mutationen

**Thalassämie, Beta (Sequenzierung *HBB*), wenn:**  
Grunddiagnostik Hb A2 grenzwertig (ca. 3-4%)  
Grunddiagnostik Verdacht auf Sichelzellerkrankung oder andere homozygote Beta-Thalassämie gibt  
Bluttransfusion in den letzten 3 Monaten (auf Wunsch gefolgt von Alpha-Thalassämieabklärung)  
Grunddiagnostik Verdacht auf Hb M gibt (erhöhtes Hb A2 nur bei HPLC durch Überlagerung mit Hb M)

**Thalassämie, Delta-Beta (MLPA), wenn:**  
Patient >18 Monate und Hb F erhöht  
(DD: HPFH, Schwangerschaft (Kontrolle einige Wochen post partum), erworben)

**Hämoglobinopathie Lepore (PCR), wenn:**  
HPLC Hb A2/Variante ca. 8-15%; abnormale Elphor-Bande im Bereich von Hb S

**Hämoglobin Quantifizierung mittels HPLC bei RCE ("red cell exchange")**

**Hämoglobin Quantifizierung (HPLC) zur Verlaufskontrolle**

**\*\* untersuchte Regionen (Viennalab Kit):**

-a <sup>3.7</sup>	a <sub>1</sub> cd 14 [G>A]	a <sub>2</sub> cd 142 [T>C] (Hb Constant Spring)
-a <sup>4.2</sup>	a <sub>1</sub> cd 59 [G>A] (Hb Adana)	a <sub>2</sub> cd 142 [T>A] (Hb Icaria)
-(a) <sup>20.5</sup>	a <sub>2</sub> init cd [T>C]	a <sub>2</sub> cd 142 [A>T] (Hb Pakse)
--MED	a <sub>2</sub> cd 19 [-G]	a <sub>2</sub> cd 142 [A>C] (Hb Koya Dora)
--SEA	a <sub>2</sub> IVS1 [-5nt]	a <sub>2</sub> poly A-1 [AATAAA>AATAAG]
--THAI	a <sub>2</sub> cd 59 [G>A]	a <sub>2</sub> poly A-2 [AATAAA>AATGAA]
--FIL	a <sub>2</sub> cd 125 [T>C] (Hb Quong Sze)	anti-a <sup>3.7</sup> -Gentriplikation

<b>Hämoglobinopathie Überblick inkl. technische Leistungen</b>
--

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

Hämoglobinopathie Grunddiagnostik	HPLC Elektrophorese
Hämoglobin Quantifizierung bei RCE (HPLC)	2 x HPLC
Hämoglobin Quantifizierung zur Verlaufskontrolle (HPLC)	1 x HPLC
<b>Molekulargenetik (bei Bedarf)</b>	
	DNA Extraktion*
Thalassämie, Alpha (häufigste Mutationen**)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Hybridisierung
Thalassämie, Alpha (Mutationen in <i>HBA1</i> und <i>HBA2</i> )	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR
Thalassämie, Beta (Mutationen in <i>HBB</i> )	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
Thalassämie, Delta-Beta (MLPA)	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
Hämoglobinopathie Lepore (PCR)	2 x PCR inkl. Gel

\* einmalig als Grundlage für nachstehende genetische Untersuchungen notwendig

\*\*untersuchte Regionen (Viennalab Kit):

-a <sup>3.7</sup>	a <sub>1</sub> cd 14 [G>A]	a <sub>2</sub> cd 142 [T>C] (Hb Constant Spring)
-a <sup>4.2</sup>	a <sub>1</sub> cd 59 [G>A] (Hb Adana)	a <sub>2</sub> cd 142 [T>A] (Hb Icaria)
-(a) <sup>20.5</sup>	a <sub>2</sub> init cd [T>C]	a <sub>2</sub> cd 142 [A>T] (Hb Pakse)
--MED	a <sub>2</sub> cd 19 [-G]	a <sub>2</sub> cd 142 [A>C] (Hb Koya Dora)
--SEA	a <sub>2</sub> IVS1 [-5nt]	a <sub>2</sub> poly A-1 [AATAAA>AATAAG]
--THAI	a <sub>2</sub> cd 59 [G>A]	a <sub>2</sub> poly A-2 [AATAAA>AATGAA]
--FIL	a <sub>2</sub> cd 125 [T>C] (Hb Quong Sze)	anti-a <sup>3.7</sup> -Gentriplikation



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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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.**

<b>Holt-Oram Syndrom (OMIM #142900)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	>70% Mutationen in <i>TBX5</i>	7 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Hyper-IgD Syndrom (OMIM #260920)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

**Siehe auch Diagnostikalgorithmus für periodische Fieber unter "Periodische Fieber".**

Hyper-IgE Syndrom, dominant (OMIM #147060) bzw. rezessiv (OMIM #243700) (WES, MLPA)
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 3 Monate

	Was?	Wie?
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion *
1	Mutationen in <i>STAT3</i> und <i>DOCK8</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	Deletionen in <i>STAT3</i> und <i>DOCK8</i>	2 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

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

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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
<b>Molekulargenetik</b>		
		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>	5 x PCR inkl. Gel 6 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 8-12 Wochen

	Was?	Wie?
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen und Deletionen in <i>DOCK8</i>	22 x PCR inkl. Gel 22 x Sequenzierung ohne PCR 2 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

<b>Hyper-IgM Immundefizienz, X-chromosomal (OMIM #308230)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	35% homozygote TA-Insertion im <i>UGT1A1</i> Promoter	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

Hypercholesterinämie (OMIM #143890, 144010, 603776, 603813)
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 3 Monate

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>LDLR</i> , <i>APOB</i> , <i>PCSK9</i> , <i>LDLRAP1</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	10% Deletionen und Duplikationen in <i>LDLR</i>	1 x MLPA inkl. PCR u. Kapillarelektrophorese

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

<b>Hyperhomocysteinämie (OMIM #603174)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
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 genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	ca. 65% Mutationen in <i>FGFR3</i> (Exons 9 und 12)	2 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	seltene Mutationen in <i>FGFR3</i> (restliche codierende Exons)	6 x PCR inkl. Gel 10 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>IL7R Immundefizienz (OMIM #608971)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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



<b>Kallmann Syndrom (OMIM #308700)</b>
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut und 5 ml Heparinblut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	mind. 12 Wochen

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		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*).

<b>Laktoseintoleranz, primäre Form (OMIM #223100)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>Li-Fraumeni Syndrom (OMIM #151623)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>TP53</i>	6 x PCR inkl. Gel 8 x Sequenzierung ohne PCR

<b>LIG4 Syndrom (OMIM #606593)</b>
------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

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

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

	Was?	Wie?
	<b>Molekulargenetik</b>	
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>TUBA1A</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR



<b>Marfan Syndrom</b>
-----------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

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

<b>Mastozytose (OMIM #154800)</b>
-----------------------------------

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Knochenmark; (2 ml EDTA-Blut)
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	<i>KIT</i> D816V	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>MBL2 Defizienz (OMIM #614372)</b>
--------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Methämoglobinämie (Typ I, II) (OMIM #250800)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		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)

<b>Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 2 (OMIM #125851)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Maturity-onset Diabetes of the Young (MODY) Typ 3 (OMIM #600496)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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 unter "Periodische Fieber".



<b>Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1, MEN1 (OMIM #131100)</b>
--

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA) Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Multiple Endokrine Neoplasie Typ 1 (MEN1)-assoziierte Erkrankungen (WES, MLPA)</b>
---

Benötigtes Material:	2 ml EDTA-Blut
Benötigte Unterlagen:	Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA) Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	mind. 12 Wochen

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

<b>Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2A, MEN2A (OMIM #171400)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	88-95% Mutationen in <i>RET</i> (Exon 8, 10, 11, 13, 14 und 15)	6 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2B, MEN2B (OMIM #162300)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen im <i>RET</i> 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 genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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**

Multiple kartilaginäre Exostosen (OMIM #133700) (WES; MLPA)
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	60-80% Mutationen in <i>EXT1</i> 20-40% Mutationen in <i>EXT2</i>	Whole Exome Sequencing (WES)
2	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 1-2 notwendig

**Punkt 2 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:	Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (head domain Mutationen, Exons 2-21)</b>
---

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

<b>MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (tail domain Mutationen, Exons 21-41)</b>
--

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

<b>MYH9 assoziierte Makrothrombozytopenien (WES; MLPA)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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**)



<b>Nijmegen-Chromosomalbruch Syndrom (OMIM #251260)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	90% 5 bp Deletion in <i>NBS1</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Noonan Syndrom (OMIM #163950)</b>
--------------------------------------

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

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
2	Mutationen in 20 Genen ( <i>PTPN11, SOS1, KRAS, RAF1, NRAS, BRAF, RIT1, MAP2K1, SOS2, SHOC2, CBL, LZTR1, SPRED1, HRAS, MAP2K2, NF1, RASA2, RRAS, A2ML1, PPP1CB</i> )	Whole Exome Sequencing (WES)

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

<b>NUDT15 assoziierte Leukopenie (OMIM #616903)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutation in <i>NUDT15</i> (Exon 3, R139C)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Osteogenesis imperfecta</b>
--------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

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

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion *
1	60% Mutationen in <i>TCIRG1</i>	8 x PCR inkl. Gel 13 x Sequenzierung ohne PCR
2	15% Mutationen in <i>CLCN7</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.**

<b>Pachydermoperiostose (OMIM #259100)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>Paragangliom 1, PGL1 (OMIM #168000)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Paragangliom 3, PGL3 (OMIM #605373)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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



<b>Paragangliom 4, PGL4 (OMIM #115310)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Paroxysmale Dyskinesie</b>
-------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	10 mit Paroxysmalen Dyskinesien assoziierte Gene ( <i>ADCY5</i> , <i>CHRNA2</i> , <i>CHRNA4</i> , <i>CHRN2</i> , <i>KCNMA1</i> , <i>KCNT1</i> , <i>PNKD</i> , <i>PRRT2</i> , <i>SCN8A</i> , <i>SLC2A1</i> )	Whole Exome Sequencing (WES)

<b>Pelizaeus-Merzbacher Erkrankung (OMIM #312080)</b>
---

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
<b>Molekulargenetik</b>		
		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**

<b>Pena Shokeir Syndrom Typ I/congenitales myasthenes Syndrom (OMIM #208150)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

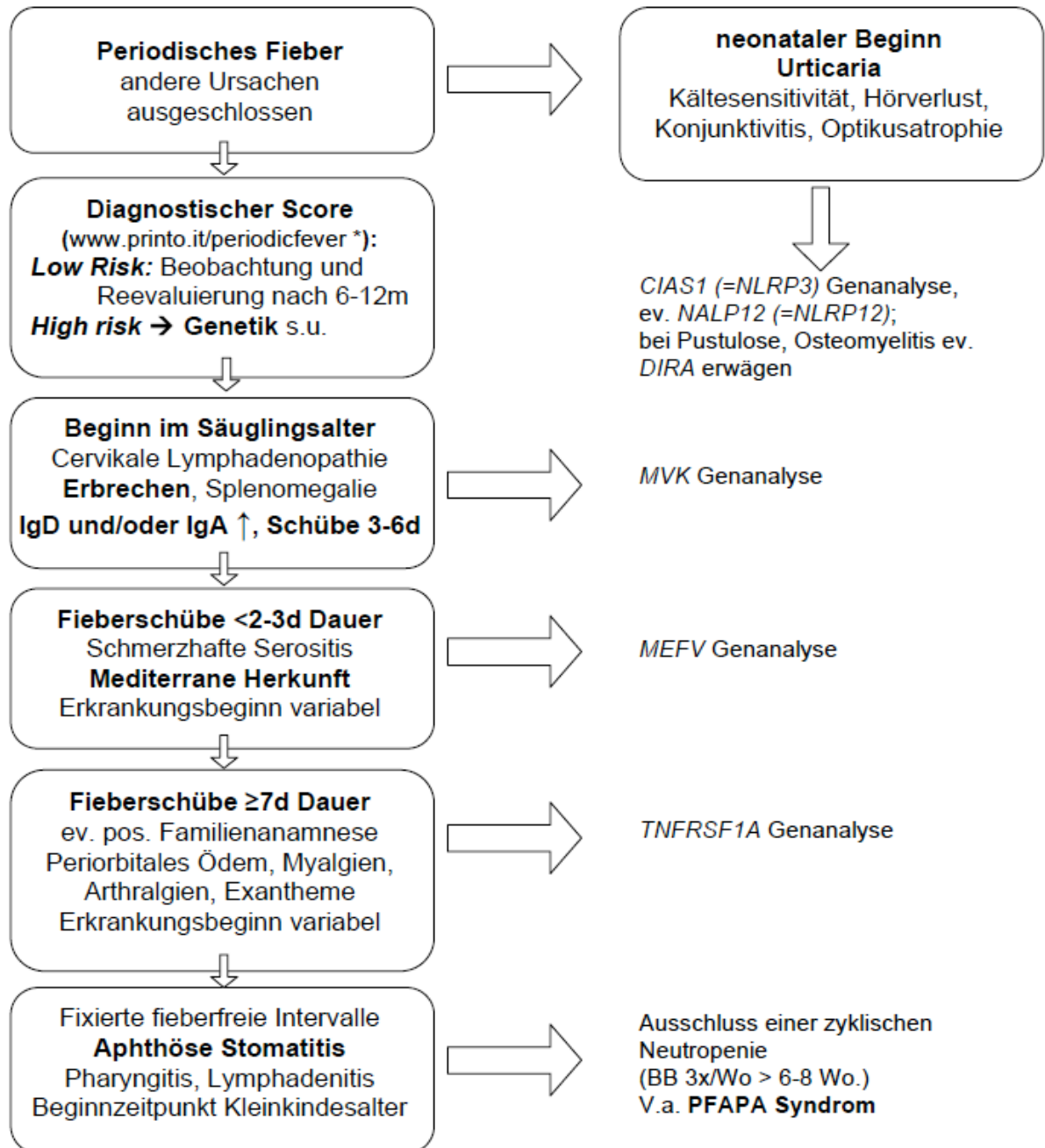
Molekulargenetik		
		DNA Extraktion *
1	häufigste Mutationen in <i>SLC26A4</i> (Leu236Pro, IVS8+1G>A, Thr416Pro)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
2	restliche Exons des <i>SLC26A4</i> Gens	15 x PCR inkl. Gel 16 x Sequenzierung ohne PCR
3	Deletionen in <i>SLC26A4</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese

\* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

**Punkte 2-3 werden nur auf Anfrage durchgeführt**

## Periodische Fieber

**Algorithmus für die Diagnostik und Indikation für Molekulargenetische Analysen bei periodischem Fieber (in Betreuung der Spezialambulanz).**



\* Gattorno et al, A diagnostic score for molecular analysis of hereditary autoinflammatory syndromes with periodic fever in children; Arthritis Rheum 58(6):1823 (2008)

nach PD Dr. Markus Seidel, November 2010, Konsensus der Arbeitsgruppen  
Pädiatrische Immunologie und Rheumatologie der ÖGKJ

Periodisches Fieber, autosomal dominant (TRAPS; OMIM #142680)
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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 unter "Periodische Fieber".

<b>Pfeiffer Syndrom (OMIM #101600)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>FGFR2</i> (Exons 7-8) (100% bei Typ 2+3, 95% bei Typ 1)	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.**



<b>Phäochromozytom/Paragangliom (OMIM #171300)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur molekulargen. Analyse von endokrinen Tumoren (SMENA)  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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.**

<b>Premature Ovarian Failure 4 (OMIM #300510)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>BMP15</i>	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Progressive myoklonale Epilepsie des Typs Unverricht Lundborg (OMIM #254800)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
		DNA Deaminierung*
1	90% Repeatexpansion in <i>CSTB</i>	1 x PCR inkl. Gel

\* nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

<b>Prothrombin (OMIM #176930)</b>
-----------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
1	20210G>A im <i>F2</i> Gen	1 x PCR inkl. Gel

<b>Pseudoachondroplasie (OMIM #177170)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 8-14)	3 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 15-19)	3 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR
3	Mutationen in <i>COMP</i> (Exons 1-7)	2 x PCR inkl. Gel 3 x Sequenzierung ohne PCR

\* einmalig als Grundlage zur Untersuchung von Punkt 1-3 notwendig

<b>Pseudohypoaldosteronismus Typ 1 (OMIM #177735)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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



<b>Pyruvatkinasemangel (PKLR; OMIM #266200)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Pyruvatkinasemangel (KLF1)</b>
-----------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>KLF1</i>	3 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

<b>RAG1 Immundefizienz</b>
----------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>RAG1</i>	3 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

<b>RAG2 Immundefizienz</b>
----------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>RAG2</i>	2 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

<b>RETT (like) Syndrom (WES; MLPA)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>MECP2</i> , <i>CDKL5</i> , <i>FOXG1</i> , <i>MEF2C</i> , <i>NTNG1</i>	Whole Exome Sequencing
2	Deletionen in <i>MECP2</i> , <i>CDKL5</i> , <i>FOXG1</i> , <i>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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik <b>WEIBLICH</b>		
		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	Chromosomenuntersuchung*
Molekulargenetik <b>MÄNNLICH</b>		
		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.

<b>Robinow Syndrom, autosomal rezessiv (OMIM #268310)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ROR2</i>	10 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Rubinstein-Taybi Syndrom Typ 1 (OMIM #180849)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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



<b>RUNX1 (OMIM #601399)</b>
-----------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>SETBP1 Mutationshotspots im Exon 4</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse  
bzw. Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ  
Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

Molekulargenetik		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in <i>SH2B3</i> (Exon 2; NM_005475.2)	1 x PCR inkl. Gel 2 x Sequenzierung ohne PCR
2	Mutationen in <i>SH2B3</i> (Exons 4-7, 8-9; NM_005475.2)	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.**

<b>SHOX-assoziiertes Haploinsuffizienzsyndrom</b>
---

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Shwachman-Diamond Syndrom 1 (OMIM #260400)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SBDS</i>	5 x PCR inkl. Gel 6 x Sequenzierung ohne PCR

SIFD Syndrom (OMIM #616084)
-----------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung
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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	8-12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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
<b>Zytogenetik</b>		
3	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung**

\* 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.**

<b>Subtelomeranalyse</b>
--------------------------

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

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Taubheitsassoziierte distale renale tubuläre Azidose (DRTA) (OMIM #267300)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Thrombocytose (CALR Exon 9) (OMIM #187950)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CALR</i> (Exon 9)	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR



<b>Thrombocytose (MPL)</b>
----------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
 Einverständniserklärung zur Durchführung einer Genetischen Analyse  
 bzw. Zuweisung zur Chromosomenuntersuchung, Fluoreszenz in situ  
 Hybridisierung (FISH) & Molekulargenetik hämatologischer Neoplasien

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Torsionsdystonie, autosomal dominant (OMIM #128100)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>Transthyretin Amyloidose (OMIM #176300)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Tumoröse Calcinose, familiär normophosphatämisch (OMIM #610455)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>SAMD9</i>	6 x PCR inkl. Gel 12 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Uniparentale Disomie 14 (UPD14)</b>
--

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

<b>Zytogenetik</b>		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.



<b>Wachstumshormoninsensivitätssyndrom (OMIM #262500)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Wachstumsstörung (GH1)</b>
-------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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

<b>Wachstumsstörung (GHRH)</b>
--------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Wachstumsstörung (HESX1)</b>
---------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Wachstumsstörung (IGF1)</b>
--------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Wachstumsstörung (IGF1R)</b>
---------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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.**



<b>Wachstumsstörung (POU1F1 (=PIT1))</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Wachstumsstörung (PROP1)</b>
---------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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.**

<b>Wachstumsstörung (WES; MLPA)</b>
-------------------------------------

Benötigtes Material: 2-5 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion*
1	Mutationen in 12 Genen ( <i>GH1</i> , <i>GHR</i> , <i>GHRH</i> , <i>GHRHR</i> , <i>HESX1</i> , <i>IGF1</i> , <i>IGF1R</i> , <i>IGFALS</i> , <i>LHX3</i> , <i>LHX4</i> , <i>POU1F1</i> (=PIT1), <i>PROP1</i> )	Whole Exome Sequencing
2	Deletionen in <i>GHR</i> , <i>IGF1</i>	1 x MLPA inkl. PCR und Kapillarelektrophorese
3	Deletionen in <i>GH1</i> , <i>GHRHR</i> , <i>HESX1</i> , <i>IGF1R</i> , <i>IGFALS</i> , <i>LHX3</i> , <i>LHX4</i> , <i>POU1F1</i> (=PIT1), <i>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.**

<b>WHIM Syndrom (OMIM #193670)</b>
------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>CXCR4</i>	1 x PCR inkl. Gel 1 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Whole Exome Sequencing (WES)</b>
-------------------------------------

Benötigtes Material: 2-5 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: mind. 12 Wochen

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

<b>Wilms Tumor 1 (OMIM #194070)</b>
-------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>WT1</i>	7 x PCR inkl. Gel 11 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Wiskott-Aldrich Syndrom (OMIM #301000)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

<b>X-gebundene Agammaglobulinämie (OMIM #300755)</b>
--

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik-MÄNNLICH</b>		
		DNA Extraktion
1	97% Mutationen in <i>SH2D1A</i>	4 x PCR inkl. Gel 4 x Sequenzierung ohne PCR

<b>Molekulargenetik-WEIBLICH</b>		
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**

<b>X-gebundene lymphoproliferative Erkrankung Typ 2, XLP 2 (OMIM #300635)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik-MÄNNLICH</b>		
		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:	Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse
Transport:	ungekühlt
Untersuchungsdauer:	4-8 Wochen

Zytogenetik		
1	Chromosomale Veränderungen	Chromosomenuntersuchung*
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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>X Inaktivierung</b>
------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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

\* nicht in ÖGH Tarifliste angeführt

<b>X-SCID (OMIM #300400)</b>
------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>IL2RG</i>	7 x PCR inkl. Gel 9 x Sequenzierung ohne PCR

<b>ZAP70 Defizienz (OMIM #269840)</b>
---------------------------------------

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		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: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

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



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

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen 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

<b>Zyklische Neutropenie (OMIM #162800)</b>
---

Benötigtes Material: 2 ml EDTA-Blut

Benötigte Unterlagen: Zuweisung zur labordiagnostischen Syndromdiagnostik  
Einverständniserklärung zur Durchführung einer genetischen Analyse

Transport: ungekühlt

Untersuchungsdauer: 4-8 Wochen

<b>Molekulargenetik</b>		
		DNA Extraktion
1	Mutationen in <i>ELANE</i>	4 x PCR inkl. Gel 5 x Sequenzierung ohne PCR