

Leistungsverzeichnis des ZMGIs

Zentrum Medizinische Genetik Innsbruck

Das ZMGI ist ein akkreditiertes Labor. Die akkreditierten Verfahren sind im Leistungsverzeichnis gekennzeichnet.

erstellt: Teichmann / QM

Freigabe: Spreiz / Zyto

Datum:

14.04.2015

Seite 1 von 9

Version 1

Glossar

Abk	Abkürzung (hier: typische Abkürzungen für Erkrankungen)
Chr	Chromosom
EDTA	Ethylendiamintetraessigsäure bzw. Ethylendiamintetraacetat
FA	Fragmentanalyse
FISH	Fluoreszenz in situ Hybridisierung
KM	Knochenmark
Li-Heparin-Blut	Lithium-Heparin-Blut
MLPA	Multiple Ligation Polymerase Amplification
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man
PB	Periphäres Blut
PCP	Partial Chromosome Paint (armspezifisch)
PCR	Polymerase Chain Reaction
SBA	Southern Blot Analysis
SNP	Single Nucleotide Polymorphism
SW	Stoffwechsel
WAGR	Wilms tumor, aniridia, genitourinary anomalies, and mental retardation syndrome
WCP	Whole Chromosome Paint

ZMGI	Akkreditierte Verfahren							
Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Azoospermie	AZF	400003	AZF	Infertilität	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 1	SCA1	164400	ATXN1	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 2	SCA2	183090	ATXN2	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 3 (Machado-Joseph)	SCA3	109150	ATXN3	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 6	SCA6	183086	CACNA1A	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 7	SCA7	164500	ATXN7	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 17	SCA17	600075	TBP	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mukoviszidose	CF	277180	CFTR	Diverse Krankheiten	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Congenitale Vas deferens Aplasie	CBAVD	277180	CFTR	Infertilität	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant	DFNA9	601369	COCH	Schwerhörigkeit	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom	AGS	201910	CYP21A2	Endokrinopathien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	SLOS	270400	DHCR7	SW-Sterole	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) (Steinert-Krankheit)	MD1	160900	DMPK	Neuromuskuläre Erkrankungen	SBA	EDTA-Blut	5-10 ml	2-8 Wochen
Prothrombin-Polymorphismus	F2	188050	F2	Thrombophilie	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Faktor V Leiden	F5	227400	F5	Thrombophilie	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	2-8 Wochen
Apert Syndrom		101200	FGFR2	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Crouzon-Syndrom		123500	FGFR2	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR2	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Münke-Syndrom		602849	FGFR3	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Achondroplasie		100800	FGFR3	Skeletterkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hypochondroplasie (HCH)	HCH	146000	FGFR3	Skeletterkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Thanatophore Dysplasie		187600	FGFR3	Skeletterkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fra(X)-Syndrom	FX	300624	FMR1	Neurodegenerative Erkrankungen	SBA	EDTA-Blut	5-10 ml	2-8 Wochen
Friedreich'sche Ataxie	FRDA	220300	FXN	Ataxien	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMTX	302800	GJB1	CMT	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv		148210	GJB2 (GJB6)	Schwerhörigkeit	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Chorea Huntington	HD	143100	HTT	Neurodegenerative Erkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre Hypercholesterinämie	FH	143890	LDLR	SW-Lipide	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäres Mittelmeerfieber	FMEF	249100	MEFV	Fiebersyndrome	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	609310	MLH1	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MLH1	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1B	118200	MPZ	CMT	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	120435	MSH2	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH2	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614350	MSH6	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH6	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Muckle-Wells-Syndrom (MWS), CINCA, CAPS		191900						
Phenylketonurie	PKU	607115	NLRP3	Fiebersyndrome	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1A	118220	PMP22	CMT	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614337	PMS2	Tumordispo-Darm	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	PMS2	Tumordispositionen	PCR	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
GLUT1-Mangel	GLUT1	606777	SLC2A1	SW-Kohlenhydrate	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
TNF-assoziiertes Periodisches Syndrom	TRAPS	142680	TNFRSF1A	Fiebersyndrome	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Torsionsdystonie Typ 1	DYT1	128100	TOR1A	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Saethre-Chatzen Syndrom		101400	TWIST1	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Konventionelle Zytogenetik (Prä-/Postnatal)	Chr			Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Pränatale Chromosomenanalyse aus Chorionzotten - Kurzzeitkultur	alle Chr			konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Chorionzotten	10-15 mg	1-2 Tage
Pränatale Chromosomenanalyse aus Chorionzotten - Langzeitkultur	alle Chr			konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Chorionzotten	10-15 mg	2-3 Wochen
Pränatale Chromosomenanalyse aus Amnionflüssigkeit	alle Chr			konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Amnionflüssigkeit	10-15 ml	2-3 Wochen
Postnatale Chromosomenanalyse aus Vollblut	alle Chr			konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Li-Heparin-Blut	5-10 ml	4-6 Wochen
Chromosomenanalyse aus Gewebe	alle Chr			konstitutionelle Zytogenetik	Bänderungsanalyse	Gewebe	2-3 mm ³	4-8 Wochen
Konventionelle Zytogenetik (Tumorzytogenetik)								
Chromosomenanalyse aus Knochenmark	alle Chr			Tumorzytogenetik	Bänderungsanalyse	Heaprin-Knochenmark	5-10 ml	2-3 Wochen
Chromosomenanalyse aus Vollblut	alle Chr			Tumorzytogenetik	Bänderungsanalyse	Heparin-Blut	5-10 ml	2-3 Wochen
Chromosomenanalyse aus Apheresat	alle Chr			Tumorzytogenetik	Bänderungsanalyse	Apheresat	2-5 ml	2-3 Wochen
ZMGI	NICHT akkreditierte Verfahren							

Erkrankung	Abk	OMIM	Gen	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Beckwith Wiedemann Syndrom	BWS	130650	11p15.5	Diverse Krankheiten	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperlysinämie		238700	AASS	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR1	Kraniosynostosen	PCR	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)	MD2	602668	ZNF9	Neuromuskuläre Erkrankungen	SBA	EDTA-Blut	5-10 ml	2-8 Wochen
Familiäre Hypoalphalipoproteinämie		604091	ABCA1	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
		242500						
Ichthyose, autosomal rezessiv 4A, 4B		601277	ABCA12	Genodermatosen	Sequenzierung Exone 11, 24, 30, 31	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Macula-Degeneration Stargardt		248200	ABCA4	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholestase, PFIC Typ 2	PFIC2	601847	ABCB11	Cholestase	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholestase, PFIC Typ 3	PFIC3	602347	ABCB4	Cholestase	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenoleukodystrophie	X-ALD	300100	ABCD1	SW-Perosisomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mittelkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	MCAD	201450	ACADM	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kurzketttige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	SCAD	201470	ACADS	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
2-Methylbutyryl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	MBD	601006	ACADS8	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Sehr-langkettige-Acyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	VLCAD	201475	ACADVL	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Aspartylglucosaminurie		208400	AGA	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ 3 (Cori, Forbes)	GSD3	232400	AGL	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperoxalurie		259900	AGXT	SW-Perosisomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Autoimmun-Polyendokrinopathie Typ 1		240300	AIRE	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperprolinämie Typ II		239510	ALDH4A1	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pyridoxin-abhängige Epilepsie		266100	ALDH7A1	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fruktose Intoleranz, hereditär (HFI)	HFI	229600	ALDOB	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kongenitaler Glykosylierungsdefekt Typ Iκ	CDG-Iκ	608540	ALG1	SW-CDG	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
kongenitaler Glykosylierungsdefekt Typ Iχ	CDG-Iχ	608104	ALG8	SW-CDG	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hypophosphatasie		146300	ALPL	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myoadenylat-Deaminase-Mangel		615511	AMPD1	SW-Purine/Pyrimidine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nichtketotische Hyperglycinämie (T-Protein)	NKH	605899	AMT	SW-NKH	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre adenomatöse Polyposis	FAP	175100	APC	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Hypercholesterinämie, familiär		144010	APOB	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperlipidemia type 3		104310	APOE	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Alzheimer, familiär		104300	APP	Neurodegenerative Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Kennedy		313200	AR	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
X-Inaktivierung		313200	AR	Varia	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Metachromatische Leukodystrophie (MLD)	MLD	250100	ARSA	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ohtahara-Syndrom		308350	ARX	Epilepsie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Argininbernsteinsäurekrankheit		207900	ASL	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Canavan Krankheit		271900	ASPA	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Citrullinämie Typ I		603471	ASS1	SW-Harnstoffzyklus	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Dentato-rubro-pallido-luysische Atrophie		125370	ATN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
		101900						
Akrokeratosis verruciformis Hopf	AKV	124200	ATP2A2	Genodermatosen	Sequenzierung Exon 11	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Wilson		277900	ATP7B	SW-Kupfer	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholestase, PFIC Typ 1 (Byler)	PFIC1	211600	ATP8B1	Cholestase	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 1	SCA1	164400	ATXN1	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 2	SCA2	183090	ATXN2	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 3 (Machado-Joseph)	SCA3	109150	ATXN3	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 7	SCA7	164500	ATXN7	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
3-Methylglutaconazidurie Typ 1	MGA1	250950	AUH	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Peters-Plus Syndrom		261540	B3GALT1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung Exon 8	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Bardet-Biedl Syndrom Typ 10	BBS	615987	BBS10	Ziliopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ahornsirup-Krankheit	MSUD	248600	BCKDHA	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ahornsirup-Krankheit	MSUD	248600	BCKDHB	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Makula-Degeneration Best		153700	BEST1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kardio-fazio-kutanes Syndrom		115150	BRAF	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Brust-und Eierstockkrebs, hereditär	HBOC	604370	BRCA1	Tumordispo-Brust	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Brust-und Eierstockkrebs, hereditär	HBOC	612555	BRCA2	Tumordispo-Brust	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Neuropathie, motorisch (Silver)	HMNSA	600794	BSCL2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lipodystrophie Typ 2		269700	BSCL2	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Biotinidase Mangel		253260	BTD	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutarazidurie Typ III		231690	C7orf10	SW-Perosisomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 6	SCA6	183086	CACNA1A	Ataxien	FA, Sequenzierung Exon 19	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 6	CPVT4	614916	CALM1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung Exon 6	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

Homocystinurie	CBS	236200	CBS	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Magenkarzinom, familiär	HDGC	137215	CDH1	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 26	RP26	608380	CERKL	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mukoviszidose	CF	277180	CFTR	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Congenitale Vas deferens Aplasie	CBAVD	277180	CFTR	Infertilität	MLPA, Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
CHARGE Syndrom	CHARGE	214800	CHD7	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ehlers-Danlos/ATCF Syndrom		130050	CHST14	Bindegewebe	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 45	RP45	613767	CNGB1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant	DFNA9	601369	COCH	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Osteogenesis imperfecta, Typ I		166200	COL1A1	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Carbamyolphosphat-Synthetase-I-Mangel	CPS1	237300	CPS1	SW-Harnstoffzyklus	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Carnithintransportermangel Typ 2	CPT2	600649	CPT2	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 12	RP12	600105	CRB1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie		120970	CRX	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT4A	604168	CTDP1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Katarakte, kongenitale - faziale Dysmorphien - Neuroopathie	CCFDN	604168	CTDP1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom		202010	CYP11B1	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom		201910	CYP21A2	Endokrinopathien	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
D2-Hydroxyglutarazidurie		600721	D2HGDH	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Smith-Lemli-Opitz Syndrom	SLOS	270400	DHCR7	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Duchenne'sche Muskeldystrophie	DMD	310200	DMD	Neuromuskuläre Erkrankungen	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1) (Steinert-Krankheit)	MD1	160900	DMPK	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
ICF-Syndrom		242860	DNMT3B	Immunologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
5'FU Toxizität	DPYD	274270	DPYD	SW-Purine/Pyrimidine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
X-chrom. Chondrodysplasia punctata(Conradi-Hünermann)	X-CDP	302960	EBP	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom	CMT1D	607678	EGR2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Macula-Degeneration Stargardt Typ 3		600110	ELOVL4	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutarazidurie Typ II	GALI	231680	ETFA	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Prothrombin-Polymorphismus	F2	188050	F2	Thrombophilie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Faktor V Leiden	F5	227400	F5	Thrombophilie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	2-8 Wochen
Hämophilie A		306700	F8	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Tyrosinämie Typ 1		276700	FAH	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Protoporphyrinurie, erythro poetische		177000	FECH	SW-Porphyrinen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR1	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Apert Syndrom		101200	FGFR2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Crouzon-Syndrom		123500	FGFR2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pfeiffer Syndrom		101600	FGFR2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Münke-Syndrom		602849	FGFR3	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Achondroplasie		100800	FGFR3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hypochondroplasie (HCH)		146000	FGFR3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Thanatophore Dysplasie		187600	FGFR3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fumarathydratase Mangel	FH	606812	FH	Tumordispo-Mito	Sequenzierung	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Ehlers-Danlos-Syndrom, kyphoskoliotisch, FKBP14-Defizienz		614557	FKBP14	Bindegewebe	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Gliedergürteldystrophie	LGMD2I	607155	FKRP	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung Exon 4	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ichthyosis vulgaris	IV	146700	FLG	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Trimethylaminurie	TMA	602079	FMO3	SW-Varia	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fra(X) Syndrom	FX	300624	FMR1	Neurodegenerative Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Primärer Hypothyroidismus		241850	FOXE1	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Friedreich'sche Ataxie	FRDA	220300	FXN	Ataxien	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ I (von-Gierke)	GSD1A	232200	G6PC	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ II (Pompe)	GSD2	232300	GAA	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Krabbe		245200	GALC	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Galaktose-Epimerase-Mangel		230350	GALE	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Galaktosämie		230400	GALT	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Dyserythro poetische Anämie, Makrothrombocytopenie		300367	GATA1	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
GATM-Mangel, Creatindefizienz		612718	GATM	SW-Kreatin	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Gaucher Typ 1		230800	GBA	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IV (Andersen)	GSD4	232500	GBE1	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutarazidurie Typ I	GA1	231670	GCDH	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2K	607831	GDAP1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Symphalangismus, proximale		185800	GDF5	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Okulo-dento-digitale Dysplasie	ODDD	164200	GJA1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMTX	302800	GB1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv		148210	GJB2 (GJB6)	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv		612644	GJB3	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit		133200	GJB4	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Morbus Fabry		301500	GLA	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mukopolysaccharidose Typ 4	MPS4	253010	GLB1	SW-Lyso-MPS	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
GM1-Gangliosidose	GM1	230500	GLB1	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nichtketotische Hyperglycinämie (P-Protein)	NKH	605899	GLDC	SW-NKH	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Greig / Pallister Hall Syndrom		175700	GLI3	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glutathion-Synthetase-Mangel		266130	GSS	SW-Glutathion	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie 6		601777	GUCY2D	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kurzkettige 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenasemangel	SCHAD	300438	HADH	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Langkettige 3-Hydroxyacyl-CoA-Dehydrogenase-Mangel	LCHAD	609016	HADHA	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mitochondriales Trifunktionales Proteins (MTP)-Mangel	MTP	609015	HADHB	SW-Fettsäuren	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Beta-Thalassämie		141749	HBB	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Sichelzellanämie		603903	HBB	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hämochromatose		235200	HFE	SW-Eisen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT	601314	HINT1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Akute intermittierende Porphyrie	AIP	176100	HMBS	SW-Porphyrin	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
HMG-CoA-Lyase-Mangel		246450	HMGCL	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
HMG-CoA-Synthase-Mangel		605911	HMGCS2	SW-Fettsäuren	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hydroxyprostaglandin dehydrogenase 15-(NAD)		259100	HPGD	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lesch Nyhan Syndrom	LNS	300323	HRPT1	SW-Purine/Pyrimidine	Sequenzierung Exon 8	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperparathyroidismus		145001	HRPT2	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
HSD10-Krankheit	MHBD	601006	HSD17B10	SW-Mitochondrien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Adrenogenitales Syndrom		201810	HSD3B2	Endokrinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2F	606595	HSPB1	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Chorea Huntington		143100	HTT	Neurodegenerative Erkrankungen	FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Brachydaktylie Typ A1, A2, B, C, D und E		112500	IHH	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwannomatose		162091	INI1 (SMARCB1)	Tumordispositionen	Sequenzierung	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Isovalerianazidurie	IVA	243500	IVD	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Alagille Syndrom		118450	JAG1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, rechtsdominante Form	ARVD12	611528						
Noxos Krankheit		601214	JUP	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 12	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Short-QT-Syndrom, familiäres		609620						
Long-QT-Syndrom, familiäres		613688	KCNH2	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 10	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-dominant	DFNA2	600101	KCNQ4	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zapfen-Stäbchen-Dystrophie 3b		610356	KCNV2	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Epilepsie, progressive myoklonale		611726	KCTD7	Epilepsie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ichthyose, epidermolytische		113800						
Erythrodermie, ichthyosiforme retikuläre, kongenitale Form		609165						
Ichthyose, anuläre epidermolytische		607602	KRT10	Genodermatosen	Sequenzierung Exone 1, 6	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Laktase-Mangel, kongenital		223000	LCT	Darm	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre Hypercholesterinämie	FH	143890	LDLR	SW-Lipide	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cholesterinester-Speicherkrankheit	CESD	278000	LIPA	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2B1	605588	LMNA	CMT	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Keratoderma hereditarium mutilans		604117	LOR	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myoglobinurie, rezurrenente		268200	LPIN1	SW-Varia	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperlipoproteinämie Typ 1		238600	LPL	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Methionin-Adenosyltransferase-Mangel	MAT	250850	MAT1A	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
3-Methylcrotonylglycinurie	MCC	210200	MCCC1	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
3-Methylcrotonylglycinurie	MCC	210210	MCCC2	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Rett-Syndrom (RTT)		312750	MCEP2	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäres Mittelmeerfieber	FMF	249100	MEFV	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nebenschilddrüsenadenom, familiäres	MEN1	131100	MEN1	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2A2	609260	MFN2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	609310	MLH1	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MLH1	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1B	118200	MPZ	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	120435	MSH2	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen

Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH2	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614350	MSH6	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	MSH6	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Kraniosynostose, Typ 2		604757	MSX2	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase-Mangel	MTHFR	601634	MTHFR	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
MTHFR-Polymorphismus		601634	MTHFR	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Methylmalonylazidurie	MMA	251000	MUT	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
MUTYH-assoziierte Polyposis	MAP	132600	MUTYH	Tumordispo-Darm	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Hyperimmunglobulinämie D		260920	MVK	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mevalonazidurie		610370	MVK	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mikrovillöse Einschluss-Krankheit (MVID)		251850	MYO5B	Darm	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
M. Norrie		310600	NDP	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT2E	607684	NEFL	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Neurofibromatose Typ 1 (von-Recklinghausen)	NF1	162200	NF1	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Neurofibromatose Typ 2	NF2	101000	NF2	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Muckle-Wells-Syndrom (MWS), CINCA, CAPS		191900						
Proximale Symphalangismus		607115	NLRP3	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Niemann-Pick-Krankheit Typ C1	NPC1	257220	NPC1	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Niemann-Pick-Krankheit Typ C2	NPC2	607625	NPC2	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Nephrotisches Syndrom, familiär idiopathisch steroid-resistent		120100	NPHS2	Nierenerkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Angeborene Schmerzempfindlichkeit	CMT4	155240	NTRK1	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lowe Syndrom		309000	OCRL1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Ornithin-Transcarbamylase (OTC)-Mangel		311250	OTC	SW-Harnstoffzyklus	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
OPMD Oculopharyngeale Muskeldystrophie	OPMD	164300	PABPN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Okulo-pharyngeale Muskeldystrophie		164300	PABPN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Phenylketonurie	PKU	261600	PAH	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Propionazidämie	PA	232000	PCCA	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Propionazidämie	PA	232050	PCCB	SW-Organoozidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre Hypercholesterinämie		143890	PCSK9	SW-Lipide	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IX	GSD9	306000	PHKA2	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IX	GSD9	261750	PHKB	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ IX	GSD9	613027	PHKG2	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Multiple kongenitale Anomalien-Hypotonie-Krampfanhfälle-Syndrom Typ 2		300868						
Hämoglobinurie, nächtliche paroxysmale		300818	PIGA	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Gliedergürtelmuskeldystrophie, autosomal-rezessive, durch Plectin-Mangel		613723	PLEC	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung Exon 31, 32	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT1A	118220	PMP22	CMT	MLPA, Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Lynch-Syndrom	HNPCC	614337	PMS2	Tumordispo-Darm	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Constitutional mismatch repair deficiency	CMMRD	276300	PMS2	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Choreoathetische Dyskinesie		118800	PNKD	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pyridoxalphosphat-abhängige Epilepsie		610090	PNPO	SW-Vitamine	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Polyposis coli Syndrom (POLE- bzw. POLD1-assoziiert)		615083		Tumordispo-Darm	Sequenzierung POLE Exon 13 & POLD1 Exon 11	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
mtDNA Depletion, Alpers		203700	POLG	SW-Mitochondrien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Antley-Bixler Syndrom		201750	POR	SW-Sterole	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Porphyria variegata		176200	PPOX	SW-Porphyrinen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Hyperprolinämie Typ 1		239500	PRODH	SW-Aminoazidopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Makula-Degeneration		608051	PROM1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 11	RP11	600138	PRPF31	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 7	RP7	608133	PRPH2	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT	301835	PRPS1	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT4F	145900	PRX	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Cowden - Multiple Hamartome		158350	PTEN	Tumordispositionen	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen

Chondrodysplasie, metaphysäre, Typ Jansen		156400	PTH1R	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ VI (Hers)	GSD6	232700	PYGL	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ V (McArdle)	GSD5	232600	PYGM	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Krankheit, autosomal-dominante, Typ 2B		600882	RAB7	CMT	Sequenzierung Exon 3	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinoblastom	RB	180200	RB1	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Retinitis pigmentosa		268000	RDH12	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Fundus albipunctatus		136880	RDH5	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
M. Hirschsprung		142623	RET	Diverse Krankheiten	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Pheochromozytom familiär		171300	RET	Tumordispositionen	Sequenzierung	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Medulläres Schilddrüsenkarzinom	MTC	171400	RET	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Multiple Endokrine Neoplasie Typ 2	MEN2	171300	RET	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 4	RP4	613731	RHO	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa		136880	RLBP1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kohlschütter-Tönz-Syndrom	KTZS	226750	ROGD1	Epilepsie	Sequenzierung, cDNA Analyse	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
BDA, BDB, BDC, Robinow		113000, 268310	ROR2	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 1	RP1	180100	RP1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 2, X-chromosomal	RP2	312600	RP2	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa Typ 20	RP20	613794	RPE65	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinitis pigmentosa	RP3	300029	RPGR	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Retinoschise		312700	RS1	Retinopathien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Familiäre isolierte arrhythmogene ventrikuläre Kardiomyopathie, rechtsdominante Form		600996	RYR2	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 9	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Townes-Brocks syndrome		107480	SALL1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Dravet-Syndrom		607208	SCN1A	Epilepsie	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Paragangliome	PGL4	606864	SDHB	Tumordispo-Neuroendokrin	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Paragangliome	PGL3	605373	SDHC	Tumordispo-Neuroendokrin	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Paragangliome	PGL1	168000	SDHD	Tumordispo-Neuroendokrin	Panel-Diagnostik, Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Megdel Syndrom	MEGDEL	617739	SERAC1	SW-Organooxidopathien	Sequenzierung Exon 16	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Alpha-1-Antitrypsin-Mangel	Alpa-1-AT	613490	SERPINA1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Antithrombin III Mangel		613118	SERPINC1	Hämatologie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mucopolysaccharidosis type IIIA (Sanfilippo A)	MPS3A	252900	SGSH	SW-Lyso-MPS	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Charcot-Marie-Tooth-Hoffmann-Syndrom, HMSN	CMT4	601596	SH3TC2	CMT	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Léri-Weill-Dyschondrosteose		127300	SHOX	Skeletterkrankungen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Carnithin Transporter Mangel		212140	SLC22A5	SW-Fettsäuren	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Chlorid-Diarrhoe, kongenitale		214700	SLC26A3	Darm	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Schwerhörigkeit, autosomal-rezessiv (Pendred-Syndrom)	DFNB	274600	SLC26A4	Schwerhörigkeit	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
GLUT1-Mangel	GLUT1	606777	SLC2A1	SW-Kohlenhydrate	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glykogenose Typ I (von-Gierke)	GSD1B	232240	SLC37A4	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glucose-Galactose-Malabsorption		606824	SLC5A1	Darm	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Glukosurie, renale		233100	SLC5A2	SW-Glykogenosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Kreatin-Transporter-Mangel, X-chromosomal	CCDS1	300352	SLC6A8	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Mal de Meleda		248300	SLURP1	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Spinale Muskelatrophie	SMA	253300	SMN1	Neuromuskuläre Erkrankungen	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Niemann-Pick-Krankheit Typ A/B		257200						
Prader-Willi Syndrom	PWS	607616	SMPD1	SW-Lysosomen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Romano-Ward Syndrom	RWS	176270	SNRPN	Diverse Krankheiten	MLPA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Natrium-Diarrhoe, kongenitale		612955	SNTA1	Kardiomyopathie	Sequenzierung Exon 3	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Legius-Syndrom		270420	SPINT2	Darm	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Peutz-Jeghers-Syndrom		611431	SPRED1	Tumordispositionen	Sequenzierung, cDNA Analyse, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Ichthyose, X-chromosomale		175200	STK11	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Ataxie, spinocerebelläre, Typ 17	SCA17	308100	STS	Genodermatosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Joubert-Syndrom Typ 14		600075	TBP	Ataxien	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Joubert-Syndrom Typ 6		614424	TMEM237	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Meckel-Syndrom		61088	TMEM67	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
TNF-assoziiertes Periodisches Syndrom	TRAPS	607361	TMEM67	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Torsionsdystonie Typ 1		142680	TNFRSF1A	Fiebersyndrome	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Autosomal-rezessive spinocerebelläre Ataxie mit Beginn in der Kindheit, langsam fortschreitend	SCAR7	128100	TOR1A	Neuromuskuläre Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Transthyretin-Amyloidose		609270	TPP1	Ataxien	Sequenzierung Exon 6	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Saethre-Chatzen Syndrom		105210	TTR	Kardiomyopathie	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Angelman Syndrom	AS	101400	TWIST1	Kraniosynostosen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Crigler-Najjar-Syndrom Typ		105830	UBE3A	Diverse Krankheiten	MLPA, Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Zystennieren, AD		218800	UGT1A1	Diverse Krankheiten	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
		609886	UMOD	Nierenerkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen

Uniparentale Disomie 14	UPD14	608149	UPD14	Uniparentale Disomien	PCR + FA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Uniparentale Disomie 15	UPD15	176270	UPD15	Uniparentale Disomien	PCR + FA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Silver-Russell Syndrom	UPD7	180860	UPD7	Uniparentale Disomien	PCR + FA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Von-Hippel-Lindau-Syndrom	VHL	193300	VHL	Tumordispositionen	Sequenzierung, MLPA	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
Parkinson familiär		614203	VPS35	Neurodegenerative Erkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Wiscott-Aldrich-Syndrom	WAS	301000	WAS	Diverse Krankheiten	Sequenzierung Exon 4	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
SHFM6		225300	WNT10B	Skeletterkrankungen	Sequenzierung	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2)	MD2	602668	ZNF9	Neuromuskuläre Erkrankungen	PCR, FA	EDTA-Blut	1-3 ml	1-8 Wochen
diverse familiäre Tumordispositions-Syndrome auf Anfrage				Tumordispositionen	Panel-Diagnostik	EDTA-Blut	5-10 ml	3-8 Wochen
FISH (Prä-/Postnatal)		OMIM/Chr	Lokus	Gruppe	Technik	Material	Menge	Dauer
Pränataler Schnelltest		X, Y, 18, 13, 21	DXZ1/DYZ3/13q14/18p11	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	Amnionflüssigkeit	7 ml	1-2 Tage
1p36-Mikrodeletionssyndrom		607872/1	1p36.33/1qter	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 4p16.3 (Wolf-Hirschhorn-Syndrom)	WHS	194190/4	4p16.3/cep4	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 5p12.2 (Cri-du-Chat-Syndrom)		123450/5	5p15.2/5q31	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 7q11.23 (Williams-Beuren-Syndrom)	WBS	194050/7	7q11.23/7q31	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 11p11.2 (Potocki-Shaffer-Syndrom)	PSS	601224/11	11p11.2	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 11p13 (WAGR-Syndrom)	WAGR	194072/11	11p13	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Pallister-Killian-Syndrom	PKS	601803/12	cep12 (D12Z3)	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 13q14 (Retinoblastom)		613884/13	13q14	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 15q11 (Prader-Willi-Syndrom)	PWS	176270/15	D15Z1/15q11/15q22	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 15q11 (Angelman-Syndrom)	AS	105830/15						
Mikrodeletion 17p11.2 (Smith-Magenis-Syndrom)	SMS	182290/17	17p11.2/17q21.1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 17p13.3 (Miller-Dieker-Lissencephalie-Syndrom)	MDLS	247200/17	17p13.3/17q21.1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 17p21		17	17q21	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion 22q11.2 (DiGeorge-Syndrom)	DGS	188400/22	22q11.2/22q13.3	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
SHOX-Deletion		312865/X	Xp22.33/DXZ1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
z.B. Deletionen des Yq-terminalen Heterochromatins		X, Y	DXZ1/DYZ1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Mikrodeletion Xp22.3 (X-gekomplette Ichthyose)	XLI	308100/X	Xp22.3/DXZ1	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
z.B. Aberrationen des X-Chromosoms		X	DXZ1/Xq13.2 (XIST)	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
SRY-Deletion, Turner-Syndrom, V.a. Y-Translokation		X, Y	DXZ1/Yp11.31-p11.32	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Subtelomer-FISH		alle Chr	Subtelomere	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Whole-chromosome-paint FISH (WCP)		alle Chr	ganzes Chromosom	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Armspezifische FISH (PCP)		alle Chr	ganzer p- oder q-Arm	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
Lokusspezifische FISH		alle Chr	spezifische	konstitutionelle Zytogenetik	FISH	*		1-6 Wochen, je nach Ausgangsmaterial
FISH (Tumorzytogenetik)		Chr						
MDS (kleines Panel/großes Panel)		5	5p15/5q31/5q32-33	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		7	CEP7/7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		8 und 21	RUNX1/RUNX1T1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		11	MLL	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		12	ETV6	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		13	13q14.3/13q34	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		17	CEP17/17p13.1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		20	20q12/20q13.12	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		X und Y	CEPX/CEPY	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
AML		3	EVI	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		5	5p15/5q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		7	CEP7/7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		8 und 21	RUNX1/RUNX1T1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		9 und 22	BCR/ABL DC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		11	MLL	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		16	CBFB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		15 und 17	PML/RARA	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
		17	CEP17/17p13.1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
CML		20	20q12/20q13.12	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Multipl. Myelom		9 und 22	BCR/ABL TC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen

	1	1p36/1q21	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	11	11q22.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	13	13q14.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14	14q32 (IGH)	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	17	17p13.1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	4 und 14	FGFR3/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	11 und 14	CCND1/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14 und 16	IGH/MAF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
MPE-Panel	1	1p36/1q21	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	4	PDGFRA	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	5	PDGFRB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	8	FGFR1/CEP8	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	9 und 22	BCR/ABL DC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	13	13q14.3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
CLL-Panel	20	20q12/20q13.12	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	6	MYB/CEP6	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	11 und 17	ATM/p53	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	12	CEP12/MDM2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	13	13q13.4/13q34	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14	IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
ALL-Panel	17	p53	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	11	MLL	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Lymphome	9 und 22	BCR/ABL DC ES	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	2	ALK	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	3	BCL6, CEP 3	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	7	CEP 7	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	7	7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	8	C-MYC,	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	8 und 14	CEP 8/MYC/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14	IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14	TCR A/D	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	11 und 14	CCND1/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	13	13q14.3/13q34	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14 und 18	IGH/BCL2	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	11 und 18	BIRC3/MALT1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	18	CEP 18	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
CMML-Panel	7	CEP7/7q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	8 und 21	RUNX1/RUNX1T1	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	9 und 22	BCR/ABL DC DF	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	20	20q12/20q13.12	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Immunozytom	4 und 14	FGFR3/IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	6	MYB	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
HZL	5	5p15/5q31	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	8	C-MYC,	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
	14	IGH	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
nach gegengeschl. KM-Spende	X und Y	CEP X/CEP Y	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Subtelomer-FISH	alle Chr	Subtelomere	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Whole-chromosome-paint FISH (WCP)	alle Chr	ganzes Chromosom	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Armspezifische FISH (PCP)	alle Chr	ganzer p- oder q-Arm	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Zentromersonden	alle Chr	Zentromer	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
versch. Sonden je nach Fragestellung bzw. Aberrationen		alle Sondentypen	Tumorzytogenetik	FISH	#		1-3 Wochen
Molekulare Karyotypisierung							
Postnatale Arraydiagnostik	alle Chr	genomweit	Molekulare Karyotypisierung	SNP-Array-Analyse	EDTA-Blut	1-3 ml	1-4 Monate
Pränatale Arraydiagnostik	alle Chr	genomweit	Molekulare Karyotypisierung	SNP-Array-Analyse	EDTA-Blut	1-3 ml	1-3 Wochen

* Li-Heparin-Blut (2-3 ml), Chromosomensuspension
KM (Suspension, Ausstriche, Stanze), PB,