



Laborbereich	Untersuchung	Gen/ Locus
MOLEKULARGENETIK	Thrombophilie - Faktor II	F2
MOLEKULARGENETIK	Thrombophilie - Faktor V Leiden	F5
MOLEKULARGENETIK	Alpha1-Antitrypsinmangel	PI
MOLEKULARGENETIK	Cystische Fibrose	CFTR
MOLEKULARGENETIK	Hämochromatose	HFE
MOLEKULARGENETIK	Laktose-Intoleranz	LCT
MOLEKULARGENETIK	M. Meulengracht (Gilbert-Syndrom)	UGT1A1
MOLEKULARGENETIK	Infertilität - Azoospermie	AZF
MOLEKULARGENETIK	Infertilität - CAVD	CFTR
MOLEKULARGENETIK	Infertilität - XX-Männer	SRY
MOLEKULARGENETIK	Schwerhörigkeit -Connexin 26	GJB2
MOLEKULARGENETIK	Schwerhörigkeit -Connexin 30	GJB6
MOLEKULARGENETIK	Schwerhörigkeit -Pendred – Syndrom	SLC26A4
MOLEKULARGENETIK	Schwerhörigkeit -Waardenburg – Syndrom II	MITF
MOLEKULARGENETIK	Angelman-Syndrom	SNRPN
MOLEKULARGENETIK	Canavan Krankheit	ASPA
MOLEKULARGENETIK	Crigler-Najjar	UGT1A1
MOLEKULARGENETIK	Fragiles X – Syndrom	FMR1
MOLEKULARGENETIK	Hypophosphatasie	ALPL
MOLEKULARGENETIK	Muenke – Syndrom	FGFR3
MOLEKULARGENETIK	Prader-Willi-Syndrom	SNRPN
MOLEKULARGENETIK	Transienter neonataler Diabetes mellitus	6q24
POSTNATALDIAGNOSTIK	Chromosomenanalyse an Blutlymphozyten	
POSTNATALDIAGNOSTIK	Chromosomenanalyse an Hautfibroblasten	
POSTNATALDIAGNOSTIK	Anlegen einer Fibroblastenkultur	
POSTNATALDIAGNOSTIK	Array-CGH - 105 K Agilent	
POSTNATALDIAGNOSTIK	Array CGH - 244 K Agilent	
POSTNATALDIAGNOSTIK	snp Array - 6.0 Affymetrix	
POSTNATALDIAGNOSTIK	Zusätzliche FISH-Diagnostik	



POSTNATALDIAGNOSTIK	Wolf-Hirschhorn-Syndrom (4p-)
POSTNATALDIAGNOSTIK	Cri-du-Chat-Syndrom (5p-)
POSTNATALDIAGNOSTIK	Williams-Beuren-Syndrom (7q11.2)
POSTNATALDIAGNOSTIK	Kallmann-Syndrom (Xp22.3)
POSTNATALDIAGNOSTIK	Steroidsulfatase-Defizienz, X-geb. Ichthyosis (STS, Xp22.32)
POSTNATALDIAGNOSTIK	Prader-Willi-Syndrom/ Angelman-Syndrom
POSTNATALDIAGNOSTIK	Smith-Magenis-Syndrom (17p11.2)
POSTNATALDIAGNOSTIK	Miller-Dieker-Syndrom (17p13.3)
POSTNATALDIAGNOSTIK	DiGeorge-Syndrom/ Velocardiofaciales-Syndrom (22q11) Schnelldiagnostik für die Chromosomen 13, 18 und 21, sowie X-/ Y- Chromosom
POSTNATALDIAGNOSTIK	Bruchpunktbestimmung bei (un-)balancierter Translokation
POSTNATALDIAGNOSTIK	Charakterisierung von Markerchromosomen
POSTNATALDIAGNOSTIK	sonstige FISH-Diagnostik nach Rücksprache
PRÄNATALDIAGNOSTIK	Fruchtwasser - Chromosomen-Untersuchung
PRÄNATALDIAGNOSTIK	Chorionzotten - Chromosomen-Untersuchung
PRÄNATALDIAGNOSTIK	Abortmaterial - Chromosomen-Untersuchung
PRÄNATALDIAGNOSTIK	AFP- Bestimmung aus Fruchtwasser
PRÄNATALDIAGNOSTIK	Anlegen einer Zellkultur
PRÄNATALDIAGNOSTIK	FISH-Schnelltest (13; 18; 21; X; Y)
PRÄNATALDIAGNOSTIK	Sonstiges
TUMORGENETIK	Blut - Konventionelle Chromosomenanalyse
TUMORGENETIK	Knochenmark - Konventionelle Chromosomenanalyse
TUMORGENETIK	Lymphknoten - Konventionelle Chromosomenanalyse
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - CLL (z.B. -11q,+12,-13q,-17p,IGH- Translokationen)
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Plasmazytom (z.B. t(4;14), t(11;14), -13q, -17p)
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Lymphom - t(14;18)(q32;q21)(Follikuläres Lymphom)
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Lymphom - t(11;14)(q13;q32) (Mantelzell-NHL)



TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Lymphom - MYC-Gen-Veränderung (z.B. Burkitt-NHL)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Lymphom - BCL6-Gen-BVeränderungen (z.B. DLBCL)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Lymphom - ALK-Gen-Veränderung (z.B. großzell. anapl. NHL)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Lymphom - inv(14)(q11q32) (T-PLL)	
TUMORGENETIK	XY (z.B. geschlechtsdiff. Transplantation)	
TUMORGENETIK	r AML / CML / ALL	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - t(9;22) / Philadelphia-Translokation (BCR-ABL)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - t(8;21) (AML1/ETO)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - inv(16) (CBFM/MYH11)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - t(15;17) (PML/RARA)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - t(12;21) (TEL/AML1)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - 11q23-Veränderungen (MLL)	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - AML/ CML/ALL - 5q-	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik -	
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik - JAK 2 - V617F-Mutation	JAK2
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik - JAK 2 - Exon 12-Mutationen (nur bei ↓ Erythropoietinspiegel)	JAK2
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik - JAK 2 - andere Mutationen	JAK2
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik - C-KIT	C-KIT
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik - NPM1	NPM1
TUMORGENETIK	FISH-Untersuchung - Molekulargenetik - FLT3	FLT3
TUMORGENETIK	Methylierungsanalyse des MGMT (z.B. Glioblastom) - O-6-methylguanine-DNA methyltransferase	MGMT
TUMORGENETIK	Mutationsanalyse - Kit D816V	
TUMORGENETIK	Mutationsanalyse - IDH1 R132 (z. B. Glioblastom)	IDH1
TUMORGENETIK	Mutationsanalyse - IDH2 R172 (z. B. Glioblastom)	IDH2
TUMORGENETIK	Pharmakogenetik - UGT1A1 (Irinotecan-Sensitivität)	UGT1A1



TUMORGENETIK

FISH-Untersuchung - Glioblastom

1p36/19q13

TUMORGENETIK

FISH-Untersuchung - Rhabdoid-Tumor (ATRT)

22q11 (SMARCB1/INI1-Gen)

TUMORGENETIK

FISH-Untersuchung - Retinoblastom

RB1-Gen (13q14)

TUMORGENETIK

FISH-Untersuchung - Uveal-Melanom

Monosomie 3/3p-

TUMORGENETIK

FISH-Untersuchung - Neuroblastom

N-MYC (2p24)