

Leistungsverzeichnis

Medicover Humangenetik - Berlin Lichtenberg

Adresse Labor:

Plauener Str. 163-165 Haus 13
13053 Berlin

Tel. 030 920907 27

Fax 030 920907 41

E-Mail: anmeldung@medicover-genetics.de

Stand 21.01.2020

Erkrankung/Syndrom	Gene/genomische Position	OMIM-G	OMIM-P
Molekulargenetik			
AGS-Diagnostik	CYP21A2, CYP11B1, CYP17A1, HSD3B2, POR	613815, 610613, 609300, 613890, 124015	201910, 202010, 202110, 201810, 201750
Alpha-Thalassämie	HBA1, HBA2	141800, 141850	604131
Beta-Thalassämie Sichelzellanämie	HBB	141900	613985, 603903
Chorea Huntington	HTT	613004	143100
Duchenne/Becker Muskeldystrophie	DMD	300337	310200, 300376
Fragiles X Syndrom, Fragiles X Tremor/Ataxie-Syndrom	FMR1	309550	300624, 300623
Prämatüre Ovarial Insuffizienz (POF)	FMR1	309550	311360
Congenitale Bilaterale Aplasie des Vas deferens (CBAVD):	CFTR	602421	277180
Cystische Fibrose	CFTR	602421	219700
Azoospermiefaktor (AZF): Mikrodeletion Y-Chromosom	AZF-Region		
Familiäres Mittelmeerfieber	MEFV	608107	249100, 134610
Kleinwuchs	SHOX	312865	300582
Angelman Syndrom	UBE3A, 15q11.2-q13	601623,	105830
Prader-Willi Syndrom	SNRPN, 15q11.2-q13	182279	176270
Spinale Muskelatrophie, Klasse I-IV	SMN1 und SMN2	600354, 601627	253300, 253400, 253540, 271150
Silver-Russel Syndrom	11p15.5 MLPA, UPD7	-	180860
Beckwith-Wiedemann-Syndrom	11p15.5 MLPA	-	130650
DiGeorge Syndrom	22q11.21 MLPA	162054	188400
Kagami-Ogata Syndrom Temple Syndrom	UPD14		608149, 616222

Erkrankung/Syndrom	Gene/genomische Position	OMIM-G	OMIM-P
Zytogenetik			
Pränataldiagnostik			
Fruchtwasser Schnell-FISH (13,21)	Chromosomen 13,21		
Fruchtwasser Schnell-FISH (13,18,21)	Chromosomen 13,18,21		
Fruchtwasser Schnell-FISH (13,18,21,X,Y)	Chromosomen 13,18,21,X,Y		
pränatale Karyotypisierung Fruchtwasser	Alle Chromosomen		
pränatale Karyotypisierung Chorionzotten	Alle Chromosomen		
pränatale Karyotypisierung Fetalblut	Alle Chromosomen		
pränatale Microarray Analyse (Array-CGH 180k)	Genom		
Karyotypisierung			
Karyotypisierung postnatal	Alle Chromosomen		
postnatale Microarray Analyse (Array-CGH 180k)	Genom		
Karyotypisierung Fertilität	Alle Chromosomen		
Karyotypisierung Abortgewebe	Alle Chromosomen		
Abortgewebe Microarray (Array-CGH 180k)	Genom		
Karyotypisierung hämatologische Tumore	Alle Chromosomen		
Entwicklungsstörungen FISH-Analysen			
1p36 Mikrodeletions-Syndrom	1p36		607872
Cri du Chat-Syndrom	5p15		123450
DiGeorge-Syndrom	22q11.21	602054	188400
Kallmann-Syndrom	Xp22.31		308700
Kleinwuchs, Dyschondrosteose Léry Weill, Mesomele Dysplasie Typ Langer SHOX-Deletion	Xp22.33/Yp11.32		127300
Miller-Dieker-Syndrom/ Isolierte Lissencephalie	17p13.3		247200
Neurofibromatose Typ 1	17q11.2	613113	162200
Phelan-McDermid-Syndrom	22q13.33		606232
Smith-Magenis-Syndrom	17p11.2		182290
Steroidsulfatase-Mangel (Ichthyose)	Xp22.31		308100
Williams-Beuren-Syndrom	7q11.23		194050
Wolf-Hirschhorn-Syndrom	4p16.3		194190
DSD (Disorder of Sexual Development)	Yp11.31 SRY	480000	400045
Subtelomer Analyse postnatal	Subtelomerregionen aller Chromosomen		

Erkrankung/Syndrom	Gene/genomische Position	OMIM-G	OMIM-P
Tumorgenetik-Hämatologie FISH-Analysen			
BCR/ABL1 qualitativ FISH	t(9;22)		
Akute myeloische Leukämie (AML) - FISH	FISH-Panel		601626
Akute lymphatische Leukämie (ALL) - FISH	FISH-Panel		
Chronische lymphatische Leukämie (CLL) - FISH	FISH-Panel		
Myelodysplastisches Syndrom (MDS) -FISH	FISH-Panel		614286
Myeloproliferative Neoplasie (MPN) -FISH	FISH-Panel		
Chronische myeloische Leukämie (CML) -FISH	FISH-Panel		608232
Primäre Myelofibrose (PMF) - FISH	FISH-Panel		254450
Polyzythämia vera (PV) -FISH	FISH-Panel	147796	263300
Essentielle Thrombozythämie (ET) - FISH	FISH-Panel	600044	187950
Chronische myelomonozytäre Leukämie (CMML) - FISH	FISH-Panel		
Persistierende Eosinophilie (HES/CEL) - FISH	FISH-Panel		
Multiples Myelom (MM) - FISH	FISH-Panel		254500
indolente B-Zell-Neoplasie - FISH	FISH-Panel		
aggressive B-Zell-Neoplasie - FISH	FISH-Panel		
Non-Hodgkin-Lymphom (NHL) - FISH	FISH-Panel		605027
Follikuläres Lymphom - FISH	FISH-Panel		613024
Mantelzell-Lymphom - FISH	FISH-Panel		
Haarzell-Leukämie - FISH	FISH-Panel		
Burkitt-Lymphom - FISH	FISH-Panel	190080	113970
Lymphoplasmozytisches Lymphom (LPL) - FISH	FISH-Panel		
diffus großzelliges B-Zell Lymphom (DLBCL) - FISH	FISH-Panel		
Marginalzonen-Lymphom - FISH	FISH-Panel		
Aplastische Anämie (AA) - FISH	FISH-Panel		609135
M.Waldenström / LPL - FISH	FISH-Panel	602170	153600
MALT-Lymphom - FISH	FISH-Panel	604860	615468
Hochmalignes B-Zell Lymphom (HGBL) - FISH	FISH-Panel		
T-Zell-Lymphom (PTCL) - FISH	FISH-Panel		