

## 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](mailto:anmeldung@medicover-genetics.de)

Stand 27.05.2021

| Erkrankung/Syndrom                                       | Gene/genomische Position                           | OMIM-G   | OMIM-P   |
|--|--|--|--|
| <b>Molekulargenetik</b>                                  |  |  |  |
| AGS-Diagnostik   | CYP21A2,<br>CYP11B1,<br>CYP17A1,<br>HSD3B2,<br>POR | 613815,<br>610613,<br>609300,<br>613890,<br>124015 | 201910,<br>202010,<br>202110,<br>201810,<br>201750 |
| Alpha-Thalassämie  | HBA1,<br>HBA2                                      | 141800,<br>141850                                  | 604131   |
| Beta-Thalassämie<br>Sichelzellanämie                     | HBB  | 141900   | 613985,<br>603903                                  |
| Chorea Huntington  | HTT  | 613004   | 143100   |
| Duchenne/Becker Muskeldystrophie                         | DMD  | 300337   | 310200,<br>300376                                  |
| Fragiles X Syndrom,<br>Fragiles X Tremor/Ataxie-Syndrom  | FMR1   | 309550   | 300624,<br>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,<br>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,<br>601627                                  | 253300,<br>253400,<br>253540,<br>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<br>Temple Syndrom                   | UPD14  |  | 608149,<br>616222                                  |
|  |  |  |  |

| Erkrankung/Syndrom   | Gene/genomische Position             | OMIM-G | OMIM-P |
|--|--------------------------------------|--------|--------|
|  |                                      |        |        |
| <b>Zytogenetik</b>   |                                      |        |        |
| <b>Pränataldiagnostik</b>  |                                      |        |        |
| 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                                |        |        |
|  |                                      |        |        |
| <b>Karyotypisierung</b>  |                                      |        |        |
| 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                     |        |        |
|  |                                      |        |        |
| <b>Entwicklungsstörungen FISH-Analysen</b>   |                                      |        |        |
| 1p36 Mikrodeletions-Syndrom  | 1p36                                 |        | 607872 |
| Cri du Chat-Syndrom  | 5p15                                 |        | 123450 |
| DiGeorge-Syndrom   | 22q11.21                             | 602054 | 188400 |
| Kallmann-Syndrom   | Xp22.31                              |        | 308700 |
| Kleinwuchs, Dyschondrosteose Léri 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 |
|---|--------------------------|--------|--------|
| <b>Tumorgenetik-Hämatologie FISH-Analysen</b>     |                          |        |        |
| 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               |        |        |
|   |                          |        |        |
| <b>Andrologie</b>                                 |                          |        |        |
| Spermien-DNA-Fragmentations-Test                  | Halosperm®-Test          |        |        |
|   |                          |        |        |